NASCER E CRESCER

Revista do Hospital de Crianças Maria Pia . Porto

17|2

D'AVEIA

No equilíbrio da natureza,
a saúde da sua pele.

aveia coloidal

farinha integral de arroz

amido de milho

Dermoteca Produtos químicos e dermatológicos S.A.

Rua Castilho, nº 59, 1º Esq. 1250-068 Lisboa
Tel: 21 380 41 80 www.dermoteca.com

NASCER E CRESCER

Revista do Hospital de Crianças Maria Pia
Ano | 2008 **Volume |** XVII **Número |** 02
www.hmariapia.min-saude.pt

Directora | Sílvia Álvares; **Directora Adjunta |** Inês Moreira;

Presidente do CA do Centro Hospitalar do Porto, EPE | Fernando Sollari Allegro

Corpo Redactorial | Amélia José; Ana Cristina Cunha; Artur Alegria; Carlos Enes; Carmen Carvalho; Conceição Mota; Esmeralda Martins; Inês Lopes; Laura Marques; Margarida Guedes; Maria do Carmo Santos; Miguel Coutinho

Editores especializados | *Artigo Recomendado* – Maria do Carmo Santos; Tojal Monteiro. *Perspectivas Actuais em Bioética* – Natália Teles. *Pediatria Baseada na Evidência* – Luís Filipe Azevedo; Altamiro da Costa Pereira. *Ciclo de Pediatria Inter-Hospitalar do Norte* – Sofia Aroso; Rogério Mendes; Helena Jardim; Virgílio Senra; Fernanda Manuela Costa; Fátima Santos; Armando Pinto; Joaquim Cunha; Susana Tavares; Sónia Carvalho; Conceição Santos Silva. *Caso Endoscópico* – Fernando Pereira. *Caso Estomatológico* – José Amorim. *Genes, Crianças e Pediatras* – Margarida Reis Lima. *Imagens* – Filipe Macedo. *Pequenas Histórias* – Margarida Guedes.

Conselho Técnico | Cristina Soares; Gama de Sousa; Lígia Carvalho; Rui Nogueira

Secretariado Administrativo | Carla Correia

Publicação trimestral resumida e indexada por | EMBASE / Excerpta Médica; Catálogo LATINDEX

Design gráfico | bmais comunicação

Execução gráfica e paginação I Papelmunde, SMG, Lda
Vila Nova de Famalicão

ISSN | 0872-0754

Depósito legal | n° 4346/91, anotada no Ministério da Justiça em 92.04.24

Tiragem | 2.500 exemplares

Autorização CTT | DE 0005/2005 DCN

Propriedade, Edição e Administração |
Hospital de Crianças Maria Pia
Rua da Boavista, 827 – 4050-111 Porto;
tel: 226 089 900; fax: 226 000 841; www.hmariapia.min-saude.pt

Os trabalhos, a publicidade e a assinatura, devem ser dirigidos a I
Coordenação da revista Nascer e Crescer
Hospital de Crianças Maria Pia
Rua da Boavista, 827 – 4050-111 Porto;
tel: 226 089 988; email: nascerecrescer@hmariapia.min-saude.pt

Condições de assinatura | Anual 2008 (4 números) - 35 euros; Número avulso - 10 euros; Estrangeiro - 70 euros

Conselho Científico Nacional

- Adelaide Justiça;
- Agustina Bessa Luís;
- Alfredina Guerra e Paz;
- Álvaro Aguiar;
- António Martins da Silva;
- Carlos Duarte;
- Carmen Santos;
- Clara Barbot;
- Cidade Rodrigues;
- Damião Cunha;
- Eloi Pereira;
- Fátima Praça;
- Fernanda Teixeira;
- Filomena Caldas;
- Herculano Rocha;
- José Carlos Areias;
- José Maria Ferronha;
- José Oliveira Simões;
- José Pombeiro;
- Lourenço Gomes;
- Lucília Norton;
- Lurdes Lima;
- Luís Januário;
- Luís Lemos;
- Luzia Alves
- Manuel Dias;
- Manuel Rodrigues Gomes;
- Manuel Strech Monteiro;
- Marcelo Fonseca;
- Margarida Lima
- Margarida Medina;
- Maria Augusta Areias;
- Maria Salomé Gonçalves;
- Morais Barbot;
- Miguel Taveira;
- Nuno Grande;
- Octávio Cunha;
- Paulo Mendo;
- Raquel Alves;
- Rosa Amorim;
- Rui Carrapato;
- Maximina Pinto;
- Sílvia Álvares;
- Sodré Borges;
-Tojal Monteiro.

Conselho Científico Internacional

- Allan de Broca (Amiens);
- Anabelle Azancot (Paris);
- D. L. Callís (Barcelona);
- F. Ruza Tarrio (Madrid);
- Francisco Alvarado Ortega (Madrid);
- George R. Sutherland (Edinburgh);
- Harold R. Gamsu (Londres);
- J. Bois Oxoa (Barcelona);
- Jean François Chateil (Bordeaux);
- José Quero (Madrid);
- Juan Tovar Larrucea (Madrid);
- Juan Utrilla (Madrid);
- Peter M. Dunn (Bristol)

Correspondentes

- Almerinda Pereira (H.Braga)
- António Lima (H.O.Azeméis);
- Arelo Manso (C.H.Trás-os-Montes e Alto Douro);
- Arlindo Oliveira (H.Ovar);
- Braga da Cunha (C.H.Tâmega e Sousa);
- Dílio Alves (H.P.Hispano);
- Gama Brandão (Guimarães);
- Gonçalves Oliveira (C.H.Médio Ave)
- Gualdino Silva (H.Barcelos);
- Guimarães Dinis (C.H.Médio Ave);
- Henedina Antunes (H.Braga);
- Joana Moura (H.Viana do Castelo);
- Jorge Moreira (C.H.Póvoa Varzim / Vila do Conde);
- José Amorim (C.H.Alto Minho);
- José Carlos Sarmento (C.H.Tâmega e Sousa);
- José Castanheira (H.Viseu);
- José Matos (C.H.Trás-os-Montes e Alto Douro);
- Lopes dos Santos (H.P.Hispano);
- Manuel Reis (H.Amarante);
- Óscar Vaz (C.H.Nordeste);
- Pedro Freitas (H.Guimarães);
- Reis Morais (H.Chaves)
- Ricardo Costa (H.Covilhã);

Associação do Hospital de Crianças Maria Pia

FUNDADA EM 1882
Rua da Boavista, 713 – 4050-110 PORTO
Tel. 222 081 050
ahcmp@sapo.pt

Somos a Entidade Promotora do Voluntariado e Suporte da Humanização do Hospital

índice

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

número2.vol.XVII

63 Editorial
Pedro Lopes Ferreira

65 Artigos Originais
Infecções Respiratórias por Influenza: Reflexões para a ausência de um diagnóstico
Rita Machado, Maria João Brito, Vírginia Loureiro, Gonçalo Cordeiro Ferreira

70 Casos Clínicos
PFAPA, entidade rara ou pouco conhecida? Três casos clínicos
Helena Sousa, Fernanda Teixeira, Maria Guilhermina Reis, Margarida Guedes

75
Anomalia de Poland e …
A Araújo, I Maia, G Soares, Idalina Maciel, V Sampaio, M Reis Lima

80
Disqueratose Congénita, uma doença enigmática
Marika Bini-Antune, Cristina Gonçalves, Maria José Vale, Maria José Dinis, Conceição Rosário, Fernando Pereira, José Barbot

83 Artigo Recomendado
Tojal Monteiro

85
Maria do Carmo Santos

87
Helena Ferreira

90 Perspectivas Actuais em Bioética
O Trilema da Saúde: Dificuldades e Soluções
Ermelinda Santos Silva

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

101 **Qual o seu Diagnóstico?**

Caso Endoscópico
Fernando Pereira

103

Caso Estomatológico
José M. S. Amorim

105

Imagens
Filipe Macedo

107

Caso Dermatológico
Inês Lobo, Susana Machado, Manuela Selores

109 **Pequenas Histórias**

Segredo Médico
Tojal Monteiro

summary

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

number2.vol.XVII

63 **Editorial**
Pedro Lopes Ferreira

65 **Original Articles**
Influenza Respiratory Tract Infections: Comments about the lack of diagnosis
Rita Machado, Maria João Brito, Vírginia Loureiro, Gonçalo Cordeiro Ferreira

70 **Clinical Cases**
PFAPA, rare or unknown? Three case reports
Helena Sousa, Fernanda Teixeira, Maria Guilhermina Reis, Margarida Guedes

75
Poland anomaly and …
A Araújo, I Maia, G Soares, Idalina Maciel, V Sampaio, M Reis Lima

80
Dyskeratosis congenita, an enigmatic disease
Marika Bini-Antune, Cristina Gonçalves, Maria José Vale, Maria José Dinis, Conceição Rosário, Fernando Pereira, José Barbot

83 **Recommended Article**
Tojal Monteiro

85
Maria do Carmo Santos

87
Helena Ferreira

90 **Current Perspectives in Bioethics**
The Health Trilemma: Difficulties and Solutions
Ermelinda Santos Silva

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

101 **What is your diagnosis?**

Endoscopic case
Fernando Pereira

103

Images
Filipe Macedo

105

Oral Pathology case
José M. S. Amorim

107

Dermatologic case
Inês Lobo, Susana Machado, Manuela Selores

109 **Short Stories**

Medical Confidentiality
Tojal Monteiro

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

editorial

Riscos e Incertezas do Sistema de Saúde

O Observatório Português dos Sistemas de Saúde (OPSS) tem o propósito de analisar a qualidade da governação em saúde (do governo e da sociedade civil) no sentido de uma melhor prestação de cuidados aos cidadãos, tentando equilibrar as reconhecidas boas praticas internacionais de governação com as características do nosso sistema de saúde e do seu contexto.

No seu oitavo Relatório anual de Primavera (www4.fe.uc.pt/opss), apresentado no passado dia 1 de Julho, o OPSS alerta para a necessidade de uma discussão mais profunda sobre os **valores e as prioridades** do sistema de saúde e partilha com os interessados o sentimento de que, se nada for feito para alterar este estado de coisas, dentro de cinco anos, estaremos todos a viver num país com um sistema de saúde com uma má resposta aos legítimos interesses e necessidades dos cidadãos.

Entrando mais a fundo na análise do último ano de governação, e começando pelos **cuidados primários**, o OPSS reconhece que se fizeram importantes avanços nesta área, especialmente no aparecimento das unidades de saúde familiar, mas preocupa-se com o facto da solução encontrada dos agrupamentos de centros de saúde parecer não dispor de instrumentos de gestão suficientes que a distingam nas tradicionais sub-regiões de saúde.

Passando para os **cuidados continuados** e para a análise do trabalho assumido pela respectiva Unidade de Missão, incluindo uma avaliação da dependência física e uma avaliação da satisfação dos utentes e antigos utentes internados nas unidades, verifica-se que estamos perante um processo inovador na avaliação dos impactos de um programa de saúde em Portugal. Lamenta-se, no entanto, alguma dificuldade de articulação ainda existente com os serviços sociais, indispensável quando se trata de dar resposta a situações que têm simultaneamente necessidades de saúde e de apoio social.

No **sector hospitalar** a situação começa a ser preocupante pois têm-se verificado, em geral, poucos progressos na transferência da autonomia e de responsabilização dos Conselhos de Administração dos hospitais EPE para os serviços de prestação de cuidados de saúde e não se tem criado, nos profissionais hospitalares, uma clara percepção sobre as condições de trabalho que os hospitais públicos lhe oferecem, de imediato e a médio prazo. As consequências deste estado de coisas não podem deixar de ser funestas, na medida em que criam as condições para uma crescente fuga para o sector privado de importantes contingentes profissionais, críticos para o desenvolvimento do sector público, criando um evidente prejuízo económico para este sector.

Para o OPSS, isto resulta de uma falta de clarificação do sector público relativamente às condições de trabalho e do que se espera dos **profissionais**. Há que defender políticas públicas claras não dependentes de pressões e contrapressões. Esta situação de inequidade de tratamento tem-se agravado nos últimos tempos com a enorme diversidade de formas de contratação, muitas vezes para profissionais com competências e experiências semelhantes, para funções semelhantes, impedindo também que se integrem completamente em equipas de cuidados e correndo-se o risco de que se acabe com a revisão de processo, a auto-avaliação dos cuidados prestados e outros

mecanismos e procedimentos tão necessários à governação clínica e a uma cada vez melhor qualidade de prestação de cuidados de saúde. Para além disto, este não reconhecimento do valor dos profissionais e a não aposta na dedicação plena, contribui para a manutenção de um sistema ineficiente, com baixa produção e com profissionais desmotivados.

Ao debruçar-se pelo controlo das **listas de espera** e de acordo com os objectivos fixados pelo Ministério da Saúde até 2009, o OPSS centrou a sua análise no tempo de espera de doentes prioritários, nos doentes oncológicos e nos doentes não prioritários. Reconhece-se que a espera cirúrgica teve nos últimos anos uma evolução francamente favorável e que, pela primeira vez, há uma divulgação dos dados de uma forma detalhada por hospital e por cirurgia. Começa a fazer sentido que esta análise se estenda à marcação das consultas, muitas vezes a funcionar como tampão para reduzir as listas de espera.

Em relação à **saúde pública**, observaram-se também, no último ano, alguns acontecimentos importantes, designadamente a nova lei sobre o tabaco, a nova situação relativa à interrupção voluntária da gravidez e a criação da "plataforma contra a obesidade".

Ficam ainda em suspenso as denominadas taxas moderadoras para internamentos e cirurgias nos hospitais públicos e o arquivamento do relatório sobre a sustentabilidade financeira do SNS.

Esperemos pelo Relatório de Primavera 2009.

Pedro Lopes Ferreira[1]

[1] Coordenador do Observatório Português dos Sistemas de Saúde
Professor Associado da Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra
Centro de Estudos e Investigação em Saúde

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

Infecções Respiratórias por *Influenza*: Reflexões para a ausência de um diagnóstico

Rita Machado[1], Maria João Brito[1], Virgínia Loureiro[2], Gonçalo Cordeiro Ferreira[1]

RESUMO

Introdução: O vírus influenza afecta anualmente 10 a 40% das crianças e destas 0,5 a 1% vão necessitar de internamento. Ao averiguar a prevalência desta infecção no internamento do Hospital Dona Estefânia, entre Janeiro de 2004 e Junho de 2006, constatámos a existência de apenas nove casos diagnosticados.

Objectivos: Determinar as causas da escassez do número de diagnósticos de infecções pelo vírus influenza.

Materiais e Métodos: Para alcançar o objectivo deste estudo foram consideradas as seguintes hipóteses: 1) baixa incidência de gripe sazonal no período considerado 2) insuficiência do número de pedidos para pesquisa do vírus pelo corpo clínico 3) baixa identificação por procedimentos técnicos incorrectos. Foram analisados os pedidos de pesquisa de vírus respiratórios e realizado um inquérito ao corpo clínico e enfermagem sobre os procedimentos técnicos de diagnóstico. Os dados foram completados através de consulta de processos clínicos. O diagnóstico laboratorial foi realizado por técnica de imunofluorescência indirecta (Kit VRK®, Bartels).

Resultados: Após exclusão de várias hipóteses identificámos procedimentos técnicos incorrectos na metodologia do diagnóstico utilizada, condicionando uma baixa taxa de identificação vírus respiratórios - 23% (276 resultados positivos em 1231 amostras).

Comentários: O diagnóstico da gripe contribui para o controle da morbilidade e mortalidade desta infecção. Para que este processo seja efectivo é essencial que os profissionais de saúde sigam rigorosamente os procedimentos que conduzem a um correcto diagnóstico da doença. O insuficiente número de casos detectados no nosso estudo proporcionou-nos uma reflexão sobre a metodologia empregue para que, futuramente, se possa maximizar o número de diagnósticos de infecções respiratórias pelo vírus influenza.

Palavras-chave: vírus influenza, diagnóstico, criança

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 65-69

INTRODUÇÃO

As infecções respiratórias são uma importante causa de morbilidade na criança e constituem a principal causa de internamento na maioria das unidades de saúde[1-5]. Embora possam estar implicados uma variedade de microorganismos, a etiologia viral é de longe - em cerca de 90% dos casos - a mais frequente[2,6]. O vírus sincicial respiratório (VRS), adenovírus, vírus parainfluenza 1, 2 e 3 e vírus influenza A e B, bem conhecidos como causa de doença respiratória são identificados em 61 – 88% dos casos, em lactentes e crianças[1].

O diagnóstico etiológico destas infecções, nomeadamente nas crianças hospitalizadas é de primordial importância. Obvia a instituição de antibioticoterapia desnecessária, permite definir melhor o curso natural da doença e o prognóstico[7-9]. A estas vantagens adiciona-se a possibilidade de identificar potenciais ameaças endémicas e limitar a ocorrência de infecções nosocomiais[5], quando tomadas medidas adequadas para o efeito.

As infecções pelo vírus influenza são frequentes na criança e responsáveis por surtos comunitários[9,10]. O vírus afecta anualmente 10 a 40% das crianças e destas 0,5 a 1% vão necessitar de hospitalização[4,5,9]. Crianças com factores de risco (doença pulmonar crónica, cardiopatia, doença renal crónica, hemoglobinopatias, imunodepressão) e com idade inferior a cinco anos, particularmente as com menos de dois anos de idade, têm maior probabilidade de internamento e complicações pela infecção por vírus influenza[9-12].

Ao averiguar a prevalência e estudar as características das infecções por influenza em crianças internadas no Hospital Dona Estefânia, entre Janeiro de 2004 e Junho de 2006, constatámos a existência de apenas nove casos. Por isso, este estudo teve como objectivo determinar causas que expliquem a escassez dos diagnósticos de infecções por influenza no período citado.

MÉTODOS

De acordo com a classificação ICD-9 (códigos 460-466; 480-487), aplicada a crianças internadas por infecções respiratórias, e com dados fornecidos pelo laboratório de Imunologia, identificaram-se nove casos de gripe, entre Janeiro de 2004 e Junho de 2006, cujos processos foram analisados. Estes casos identificados corresponderam a crianças com idades compreendidas entre os 28 dias e os 2 anos e 10 meses, sendo 66,7% (n=6) do sexo masculino. Bronquiolite (n=4), pneumonia intersticial (n=2), broncopneumonia (n=1), pneumonia bacteriana secundária (n=2), foram as patologias identificadas. Duas crianças necessitaram de ventilação invasiva, uma das quais, com um síndrome polimalformativo, acabou por falecer.

[1] Serviço 1 de Pediatria do Hospital de D. Estefânia
[2] Serviço de Patologia Clínica do Hospital de D. Estefânia

Para explicar o baixo número de diagnósticos encontrado foram consideradas as possíveis hipóteses:

1) baixa incidência de gripe sazonal no período considerado;
2) insuficiência do número de pedidos para pesquisa do vírus pelo corpo clínico;
3) baixa identificação por procedimentos técnicos incorrectos (métodos de colheita, acondicionamento e transporte da amostra, técnica laboratorial).

Foram analisados dados referentes ao pedido de pesquisa de vírus respiratórios em crianças internadas por infecção respiratória (n=1295) durante o período contemplado neste estudo e resultados respectivos. Tal informação foi obtida no laboratório de Imunologia do HDE.

Foi, também, realizado um inquérito ao corpo de enfermagem dos diferentes serviços do HDE onde se questionava a forma de realizar a colheita, nomeadamente a técnica realizada, hora, acondicionamento antes e durante o transporte para o laboratório e tempo até ao início do processamento. Os dados foram completados por consulta de processos clínicos (50, seleccionados de modo aleatório), nomeadamente os referentes ao dia de doença em que era realizada a colheita da amostra.

O diagnóstico laboratorial foi realizado por técnica de imunofluorescência indirecta (*Kit VRK®, Bartels*) que possibilita a identificação de sete vírus: vírus sincicial respiratório, parainfluenza 1, 2 e 3, influenza A e B, e adenovírus nas secreções nasofaríngeas.

RESULTADOS

Considerando a primeira hipótese – uma eventual baixa incidência de gripe sazonal, entre Janeiro 2004 e Junho de 2006 - de acordo com os dados da DGS, embora na época de 2005-2006 a actividade gripal tenha sido fraca, em 2003-2004 e 2004-2005 a gripe registou uma elevada intensidade[13-15].

No que respeita à segunda hipótese – insuficiência do número de pedidos para pesquisa do vírus pelo corpo clínico – verificámos que de um total de 1295 internamentos por infecções respiratórias, a pesquisa de vírus respiratórios foi requisitada em 1231 (95%) crianças.

Relativamente à terceira hipótese - realização de procedimentos técnicos incorrectos - constatamos que das 1231 amostras de secreções nasofaríngeas processadas se registou identificação de pelo menos um vírus respiratório em 276 (23%) casos: VSR (229), influenza A (2), influenza B (7), parainfluenza 1 (5), paraifluenza 3 (12) e adenovírus (21). A média e a mediana da data da colheita era o sexto dia de doença. A colheita das secreções nasofaríngeas era, na maioria das vezes, realizada quando as crianças chegavam à enfermaria, muitas vezes à noite, sem apoio da cinesioterapia e utilizando frequentemente soro fisiológico. As amostras revelavam frequentemente a presença de saliva ou células epiteliais em excesso.

Durante a averiguação relativa ao transporte e acondicionamento constatou-se que o tempo de espera da amostra em ar ambiente, antes e após o transporte da enfermaria para o laboratório, era superior a 10 minutos. Uma das justificações apontadas para tal, é o facto da equipa auxiliar médica esperar angariar outros produtos da enfermaria, até levar a amostra para o laboratório.

DISCUSSÃO

O verdadeiro objectivo deste estudo foi averiguar a etiologia do baixo número de infecções pelo vírus influenza, corroborando ou refutando as diversas hipóteses colocadas.

Perante os dados relativos à vigilância de gripe em Portugal durante o período deste estudo, fornecidos pela DGS, afastámos a hipótese de que uma baixa actividade gripal justificaria a raridade de casos de gripe encontrada. De facto, apesar de ter ocorrido uma baixa incidência de gripe sazonal na época de 2005-2006, em 2003-2004 e 2004-2005 a gripe registou uma elevada intensidade .

A outra causa possível, uma insuficiência de pedidos para pesquisa do vírus influenza por parte do corpo clínico, foi também refutada quando se constatou que em 95% das 1295 crianças internadas por infecção respiratória tinha sido efectuada essa investigação.

Resta-nos então os erros técnicos nos procedimentos de diagnóstico. Tradicionalmente o diagnóstico das infecções respiratórias virais é feito pela detecção do agente no período de doença (isolamento em cultura celular, imunofluorescência directa e indirecta, pesquisa por PCR e hibridação de ácidos nucleicos) ou por serologia, com a determinação de um aumento do título de anticorpos durante a convalescença[16]. A técnica de imunofluorescência indirecta utilizada no nosso hospital permite, em poucas horas, a identificação de sete dos agentes virais mais prevalentes nas infecções respiratórias nas secreções nasofaríngeas. Mediante condições apropriadas [16,17] este método tem elevada especificidade (97-100%), sensibilidade de 52% para o vírus parainfluenza 1, 77% para o vírus Influenza B e 85-86% para os restantes[17]. No nosso estudo, houve uma baixa taxa de identificação vírus respiratórios - 23% (276 resultados positivos em 1231 amostras). Este resultado fica, assim, muito aquém das taxas referidas habitualmente na literatura. De facto, a nível nacional, já em 1999, Susana Ramos et al obtiveram uma taxa de identificação de vírus respiratórios, com a técnica de imunofluorescência indirecta, na ordem dos 50%[18]. Em crianças hospitalizadas com bronquiolite aguda, em 2000-2001, Simone Sudbrack obteve uma positividade de 67,7% na identificação de vírus respiratórios com a técnica de imunofluorescência indirecta[19]. Entre 2000 e 2004, em crianças hospitalizadas ou em ambulatório com idade inferior a cinco anos com sintomatologia respiratória ou febre, Grijalva, C et constatou uma sensibilidade de 63% e especificidade de 97% dos testes de imunofluorescência indirecta empregues na detecção do vírus influenza[20]. Então, perante a baixa taxa de positividade de identificação de vírus respiratórios verificada neste estudo, importou-nos identificar as potenciais causas deste achado.

As secreções nasofaríngeas constituem a amostra de eleição, uma vez que permitem a obtenção de células infectadas pelos vírus em número suficiente[15]. Neste sentido, uma das causas que pode justificar a baixa taxa de

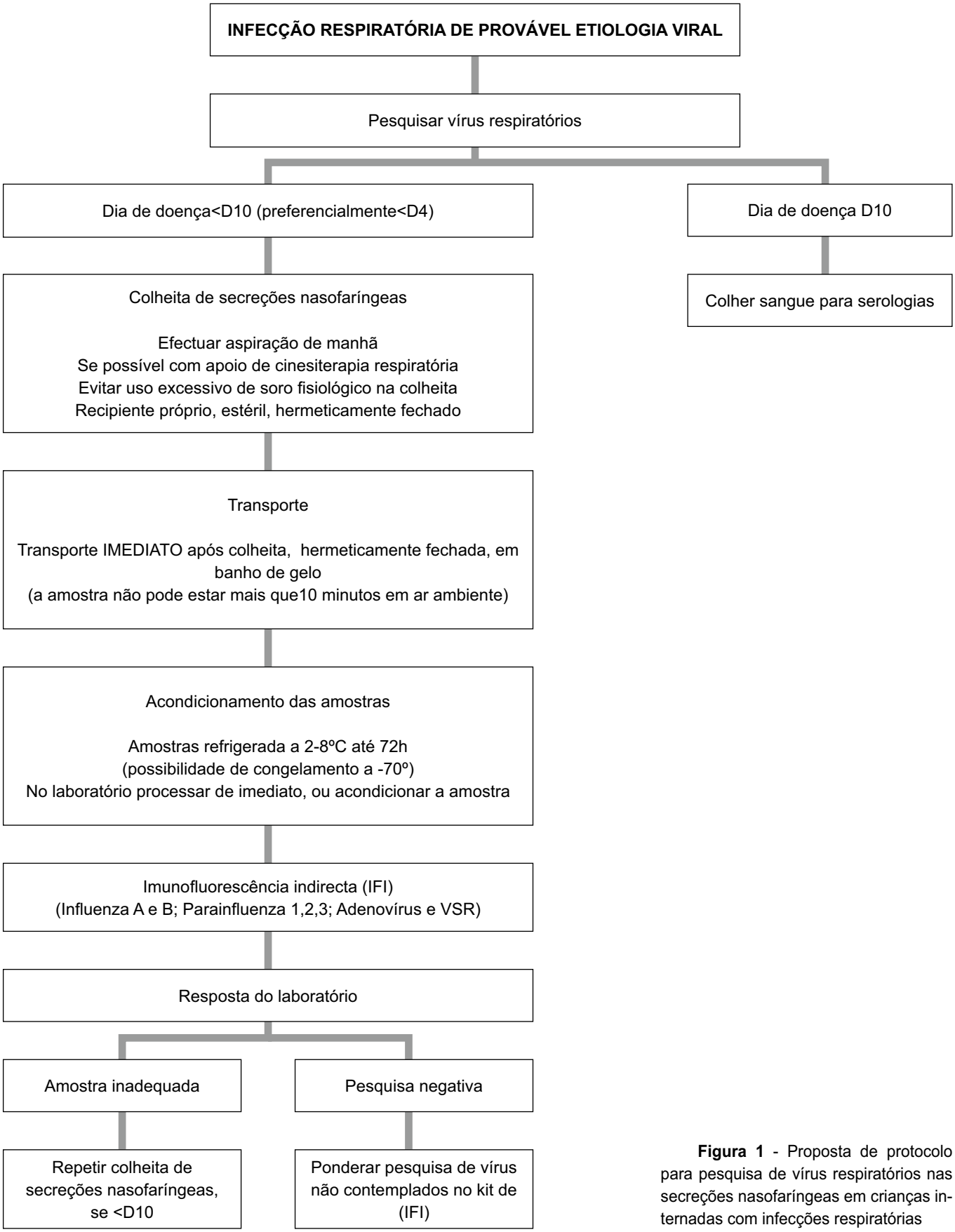
INFECÇÃO RESPIRATÓRIA DE PROVÁVEL ETIOLOGIA VIRAL
Pesquisar vírus respiratórios
Dia de doença<D10 (preferencialmente<D4)
Dia de doença D10
Colheita de secreções nasofaríngeas
Efectuar aspiração de manhã
Se possível com apoio de cinesiterapia respiratória
Evitar uso excessivo de soro fisiológico na colheita
Recipiente próprio, estéril, hermeticamente fechado
Colher sangue para serologias
Transporte
Transporte IMEDIATO após colheita, hermeticamente fechada, em banho de gelo
(a amostra não pode estar mais que10 minutos em ar ambiente)
Acondicionamento das amostras
Amostras refrigerada a 2-8ºC até 72h
(possibilidade de congelamento a -70º)
No laboratório processar de imediato, ou acondicionar a amostra
Imunofluorescência indirecta (IFI)
(Influenza A e B; Parainfluenza 1,2,3; Adenovírus e VSR)
Resposta do laboratório
Amostra inadequada
Pesquisa negativa
Repetir colheita de secreções nasofaríngeas, se <D10
Ponderar pesquisa de vírus não contemplados no kit de (IFI)

Figura 1 - Proposta de protocolo para pesquisa de vírus respiratórios nas secreções nasofaríngeas em crianças internadas com infecções respiratórias

identificação dos agentes etiológicos encontrada neste estudo relaciona-se, precisamente, com colheita de amostras inadequadas. De modo correcto, as secreções devem ser aspiradas, introduzindo uma sonda estéril nas fossas nasais da criança, para recipiente próprio, que será hermeticamente fechado[17,18]. Adicionalmente o laboratório deve referir ao clínico se a amostra é insuficiente, tem excesso de células epiteliais ou é inadequada (saliva). Nestes casos a colheita deve ser repetida.

Outro factor que provavelmente afectou a baixa rentabilidade da identificação foi a hora incorrecta da colheita. As amostras devem ser recolhidas de manhã, quando a criança acorda, pela possibilidade de se ter maior quantidade de células infectadas no aspirado nasofaríngeo. Pela mesma razão, a colheita poderá ser efectuada com o auxílio da cinesiterapia respiratória, não se devendo instilar soro fisiológico em excesso.

Relativamente à data da colheita recomenda-se que seja realizada nos primeiros cinco a sete dias de doença, idealmente entre o segundo e terceiro[17,18]. Posteriormente a partir do décimo dia de doença, o diagnóstico deverá ser realizado por serologia, já que a especificidade e sensibilidade da técnica diminui bastante. O facto da maioria das crianças do nosso estudo realizar a colheita muito tardiamente foi outro facto a considerar nos maus resultados obtidos.

As amostras devem ser acondicionadas em recipiente próprio, estéril e hermeticamente fechado e serem processadas de imediato ou, se tal não fôr possível devidamente acondicionadas. O transporte para o laboratório deve ser efectuado imediatamente após a colheita, em banho de gelo, evitando tempo de espera em ar ambiente superior a 10 minutos. No laboratório as amostras podem ser guardadas durante 72 horas se refrigeradas a 2-8ºC. Existe ainda a possibilidade de congelamento a -70ºC, embora a detecção de agente etiológico diminua[17,18]. No nosso caso também detectamos incorrecções no acondicionamento e transporte das amostras, particularmente no que concerne ao tempo de espera da amostra em ar ambiente.

Este estudo permitiu, pois, detectar erros técnicos relativos à colheita (técnica, hora e dia de doença), acondicionamento e transporte das amostras para pesquisa de vírus respiratórios que poderão ser responsáveis por falsos-negativos, e deverão ser obviados futuramente. Desta forma os autores propõem um protocolo de actuação para a pesquisa de vírus respiratórios nas secreções nasofaríngeas (fig.1).

Se, com uma correcta execução dos diferentes procedimentos, o resultado for negativo, poder-se-á averiguar existência de outro agente viral não contemplado no kit disponível, ou, se ultrapassado tempo de evolução de doença superior a 10 dias, deverá ser efectuado diagnóstico serológico.

COMENTÁRIOS

O diagnóstico etiológico das infecções respiratórias víricas motivadoras de internamento é de extrema relevância. Além de evitar a prescrição desnecessária de antibioticoterapia, permite definir melhor o curso natural da doença e o seu prognóstico. Particularizando, o diagnóstico da gripe contribui para a avaliação e controle da morbilidade e mortalidade desta infecção, e suas complicações. Para que este processo seja efectivo é essencial motivar e mobilizar os profissionais de saúde para que sigam rigorosamente os procedimentos que conduzam ao correcto diagnóstico da doença. O insuficiente número de casos detectados proporcionou-nos uma reflexão sobre a metodologia empregue de forma a que, futuramente, se possa maximizar o número de diagnósticos de infecções respiratórias pelo vírus influenza.

INFLUENZA RESPIRATORY TRACT INFECTIONS: COMMENTS ABOUT THE LACK OF DIAGNOSIS

ABSTRACT

Background: Influenza virus yearly affects 10-40% of children and 0,5-1% of them will need hospital admission. While studying the prevalence of influenza virus infections in children admitted in Hospital de Dona Estefânia (Lisbon) during January 2004 and June 2006, the authors found only nine diagnosed cases of influenza.

Aims: To identify the possible causes of the detected lack of influenza diagnosis during that length of time.

Methods: The authors considered the following hypothesis: 1) low incidence of Influenza infections during the period of the study; 2) insufficient clinical requests for investigate Influenza as a possible aetiology of respiratory infections; 3) Low detection caused by errors in technical procedures used in the diagnostic methodology. The requests for laboratorial diagnosis of Influenza were analyzed and an inquiry about technical procedures in Influenza laboratorial diagnosis was made to nurses and clinical staff. The information was completed with consultation of the patient files. The laboratorial diagnosis was made using indirect immunofluorescence assay (Kit VRK®, Bartels).

Results: We found that the most important cause of the lack of diagnosis was the existence of errors in technical procedures used in the diagnostic methodology, leading to a low rate of respiratory virus identification – 23% .

Comments: The exact influenza diagnosis helps in the surveillance of its morbidity and mortality. In order to do it correctly, all health care professionals need to rigorously carry on the accurate procedures that lead to the proper diagnosis of this disease. In our case, the insufficient number of diagnosis gave us the opportunity to reflect about the applied methodology so that, in the future, we can maximize the number of diagnosis of influenza respiratory tract infections.

Key-words: Influenza, diagnosis, children

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 65-69

BIBLIOGRAFIA

1. Human bocavirus found in children with lower respiratory tract infection. Euro Surveill. 2005 ;10(8): 050825
2. Arden KE, McErlean P, Nissen MD, Sloots TP, Mackay IM. Frequent detection of human rhinoviruses,

paramyxoviruses, coronaviruses, and bocavirus during acute respiratory tract infections. J Med Virol. 2006;78(9):1232-40.
3. Byington CL, Castillo H, Gerber K, Daly JA, Brimley LA, Adams S, et al. The Effect of Rapid Respiratory Viral Diagnostic Testing on Antibiotic Use in a Children's Hospital. Ach Pediatr Adolesc Med. 2002;156:1230-1234.
4. Bourgeois FT, Valim C, Wei JC, McAdam AJ, Mandl KD. Influenza and Other respiratory virus-related Emergency Department Visits Among Young Children. Pediatrics 2006; 118:e1-e8
5. Poehling KA, Griffin MR, Dittus RS, Tang YW, Holland K, Li H, Edwards KM. Bedside Diagnosis of Influenzavirus Infections in Hospitalized Children. Pediatrics. 2002;110 (1Pt1):83-8.
6. Woo PC, Chiu SS, Seto WH, Peiris M. Cost-effectiveness of rapid diagnosis of viral respiratory tract infections in pediatric patients. J Clin Microbiol 1997, 35 (6)1579-1581.
7. Adcock PM, Stout GG, Hauck MA, Marshall GS. Effect of rapid viral diagnosis on the management of children hospitalized with lower respiratory tract infection. Pediatr Infect Dis J. 1997;16(9):842-6.
8. Bonner AB, Monroe KW, Talley LI, Klasner AE, Kimberlin DW. Impact of the Rapid Diagnosis of Influenza on Physician Decision-Making and Patient Management in the Pediatric Emergency Department: Results of a Randomized, Prospective, Controlled Trial. Pediatrics 2003; 112: 363-367.
9. Richard EB, Hal BJ, Robert MK. Nelson Textbook of Pediatrics, 16tª Edição, 2004: 1072-1075
10. William WH, Myron JL, Judith MS, Robin RD. Current Diagnosis & Treatment in Pediatrics, 18ª ed, 2006: 1104-1106
11. Cox NJ, Subbarao K. Influenza Lancet 1999 9;354(9186):1277-82
12. Maricich SM, Neul JL, Lotze TE, Cazacu AC, Uyeki TM, Demmler GJ, Clark GD. Neurologic complications associated with influenza A in children during the 2003-2004 influenza season in Houston, Texas. Pediatrics 2004;114(5):e626-33
13. Rebelo de Andrade H, et al. Relatório Anual do Sistema Nacional de Vigilância daGripe. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Dr Ricardo Jorge; 2004.
14. Rebelo de Andrade H, et al. Relatório Anual do Sistema Nacional de Vigilância daGripe. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Dr Ricardo Jorge; 2005.
15. Teles de Araújo A, et al. Relatório do Oservatório Nacional de Doenças Respiratórias 2006
16. Weissenbacher, MMÁ. Os Vírus como Causa de IRA Alta e Baixa em Crianças: Características Gerais e Diagnóstico. In: Y. Benguigui, F.J. López Antuñano, G. Schmunis e J. Yunes, Infecções Respiratórias em Crianças, Organização Pan-Americana de Saúde, OMS; 1998: 91-108
17. USA Enquiries, A Trinity Biotech Company: VRK- Bartels Viral screening and identification Kit, Manual de Utilização
18. Ramos S, Gama de Sousa S, Guedes M, Castro AP, Amorim JMC. Virus respiratórios: resultados de um ano de pesquisas. Acta-pediatr-port 1999; 30(6):481-484.
19. Sudbrack S, Ponzi D, Massuco L, Coral C, Stein RT, Pitrez PMC. Prevalence of respiratory virus in infants with acute bronchiolitis and recurrent wheezing in an emergency room in south Brazil Scientia Medica, Porto Alegre 200717 (3): 124-129
20. Grijalva CG, Poehling KA, Edwards KM, Weinberg GA, Staat MA, Iwane MK, Schaffner W, Griffin MR. Accuracy and Interpretation of Rapid Influenza Tests in Children. Pediatrics 2007, 119: e6-e11

CORRESPONDÊNCIA
Rita Bellegarde Machado
Hospital de Dona Estefânia
Rua Jacinta Marto
1169-045 Lisboa
ritinhamachado@hotmail.com

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

PFAPA, entidade rara ou pouco conhecida? Três casos clínicos

Helena Sousa[1], Fernanda Teixeira[1], M. Guilhermina Reis[1], Margarida Guedes[1]

RESUMO

A síndrome PFAPA, acrónimo de Periodic Fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis and Adenitis, é uma das causas de febre periódica na infância caracterizada por episódios de febre recorrente, estomatite aftosa, faringite e adenopatias cervicais. A sua etiopatogenia é desconhecida. O diagnóstico é clínico e de exclusão, cursando com alterações analíticas inespecíficas. Uma a duas doses de prednisolona (1 a 2 mg/Kg) são geralmente suficientes para uma rápida resolução clínica, sendo este habitualmente o tratamento de eleição. É uma síndrome de carácter benigno que cursa com resolução espontânea no início da adolescência, não estando descritas sequelas.

Os autores chamam a atenção para esta entidade clínica ainda pouco conhecida que, para além de afectar a qualidade de vida destas crianças e suas famílias, implica custos económicos para o Sistema Nacional de Saúde. Apresenta-se uma breve revisão deste síndrome e descrevem-se 3 casos clínicos seguidos na consulta de Pediatria do HGSA com este diagnóstico.

Palavras-chave: PFAPA, febre periódica, síndromes febris recorrentes, infância

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 70-73

INTRODUÇÃO

PFAPA (Periodic Fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis and Adenitis) é o acrónimo de uma entidade clínica da infância caracterizada por febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenopatias cervicais[1,2,3]. Descrita inicialmente por *Marshall et al* em 1987, foi denominada como PFAPA apenas em 1989 pelo mesmo autor[1].

Apesar de nos últimos anos terem sido publicados vários casos a nível internacional, cerca de 200[4], trata-se de uma entidade ainda pouco conhecida entre os nossos profissionais de saúde e assim subdiagnosticada. Em Portugal, o primeiro caso foi publicado em 2003[5].

A sua etiopatogenia permanece desconhecida, ainda que, apesar de não consensual, a maioria dos autores seja a favor de uma desregulação imunológica. A ausência de isolamento de qualquer microorganismo, as suas características clínicas e a evolução tornam pouco provável uma causa infecciosa. Também não se encontrou qualquer predisposição hereditária, étnica ou geográfica, assim como não se identificou qualquer gene associado[2,3,6].

Caracteristicamente os episódios iniciam-se nos primeiros anos de vida (quase sempre antes dos 5 anos), sendo a idade média de 2,8 anos[1]. Atinge ambos os sexos, havendo um ligeiro predomínio no sexo masculino[1,3,4].

A síndrome caracteriza-se por episódios recorrentes de febre, associada a estomatite aftosa, faringite e adenite cervical[1,3,6,7].

A febre tem início súbito, atingindo valores superiores a 39ºC, regride espontaneamente ao fim de três a seis dias (média 4,8 dias)[1] e recorre periodicamente a cada três a quatro semanas (média 28,2 dias).

A estomatite aftosa está presente em 67 a 71% dos casos; a faringite em 65 a 89%, e a adenite cervical em 72 a 88% dos casos.

As aftas são superficiais, pequenas (3-15mm), com halo eritematoso, não dolorosas, e cicatrizam em semanas[8].

A faringe e as amigdalas estão eritematosas, com ou sem exsudado[8]. As culturas do exsudado amigdalino são negativas para o *Streptococcus grupo A.*

As adenomegalias cervicais são bilaterais, menores que cinco centímetros de diâmetro e regridem rapidamente com a febre[9].

Outras manifestações associadas, apesar de não tão frequentemente, incluem: cefaleias, artralgias, dor abdominal leve a moderada, vómitos e hepatoesplenomegalia ligeira[1,3,6].

Para o diagnóstico há duas características clinicas fundamentais, a periodicidade regular dos episódios febris e o bem estar geral da criança entre as crises, sem repercussão na evolução estatoponderal ou no desenvolvimento psico-motor[3,6,8]. Os critérios de diagnóstico, essencialmente clínico, foram definidos em 1999 (Quadro I). Não existem exames auxiliares de diagnóstico específicos, o que dificulta o diagnóstico e restringe-o aos casos típicos[1,6,7,8].

Os exames complementares revelam, nas crises, leucocitose com neutrofilia moderadas (~13.000 leucócitos com 60% neutrófilos), velocidade de sedimentação e proteína C rectiva aumentadas. Imunoglobulina D elevada em 66% dos casos[7] (valores em média inferiores aos registados na Síndrome de Hiper IgD e febre periódica - HIDS) e aumento da Imunoglobulina A, compatível com processo inflamatório (1,3,6). Os exames complementares, mais do que suportarem o diagnóstico de PFAPA, ajudam na exclusão de outras patologias[2].

[1] Serviço de Pediatria
Hospital de Santo António / CHPorto

O diagnóstico diferencial da PFAPA inclui vários síndromes febris recorrentes. Estes são caracterizados por episódios inflamatórios reincidentes não associados a qualquer agente infeccioso ou causa imunológica, como nos casos de Febre Mediterrânica Familiar (FMF), Neutropenia Cíclica, HIDS e Síndrome Periódico Associado ao Receptor do Factor de Necrose Tumoral (TRAPS[1,2,3,4,6,7,10], cujas principais características estão no Quadro II.

Em relação ao tratamento, não há tratamento específico, nem este é consensual.

É característica da PFAPA a ausência de resposta aos antipiréticos e antibióticos[1,2,7].

A boa resposta à prednisolona (PRD) oral (uma a duas doses, 1 a 2 mg/kg) (ou até doses menores[10]) no primeiro dia do episódio com resolução rápida da febre e melhoria dos restantes sintomas faz com que esta seja, em regra, a modalidade terapêutica preferida[1,2,3,6]. Apesar de não prevenir crises subsequentes a resposta permanece boa ao longo do tempo[7], podendo, contudo, verificar-se um aumento transitório da frequência dos episódios com o início do tratamento[1,4,10].

A resposta ao corticóide, apesar de não ser diagnostica, apoia o diagnóstico[11] e sugere que este seja mediado por citocinas inflamatórias e não por infecção[1,2,3,7].

Quadro I - Critérios diagnósticos – PFAPA (Thomas et al. *J Pediatr* 1999; 135:15-21)

I Febre regular recorrente com início precoce (até aos cinco anos de idade)

II Sintomas constitucionais na ausência de infecção respiratória alta, com pelo menos um dos sinais clínicos:
- Estomatite aftosa
- Linfadenite cervical
- Faringite

III Exclusão de neutropenia cíclica

IV Intervalo assintomático entre os episódios

V Normal crescimento e desenvolvimento

Quadro II - Outros síndromes febris periódicos de transmissão hereditária: (1,7,8)

	PFAPA	Neutropenia Cíclica	FMF	HIDS	TRAPS
Início antes dos 5 anos	Comum	Comum, 1 ano	Pouco frequente, pico na 1ªdécada	Comum, 1 ano	Variável
Duração episódio febril	3-4 dias	5-7 dias	2-6 dias	2-7 dias	2-4 semanas (21 dias)
Periodicidade das crises	3-6 semanas (28 dias)	18-24 dias em >90%	Irregular (semanas-meses)	4-8 semanas Variável	Irregular (meses a anos)
Sinais/ Sintomas associados	Faringite, estomatite aftosa, adenopatias cervicais	Úlceras, gengivite, periodontite; otite e sinusite, infecções bacterianas (raro)	Poliserosite (dor abdominal), artrite; rash erisipela-like; edema escrotal agudo	Adenopatias cervicais; dor abdominal,vómitos/ diarreia, artralgias, ulceras;esplenomegalia	Poliserosite (dor abdominal/ torácica);mialgia; rash duro; edema palpebral; conjuntivite dolorosa
Étnico/ Geográfico	Ø*	Ø	Mediterrânica (Judeus,Arménicos, Árabes, Turcos)	Alemães, Franceses, Outros	Irlandeses, Escoceses, outros
Hereditaried/	Ø	AD†	AR**	AR	AD
Etiologia/ Diagnóstico	Desconhecida Diagnóstico clínico	Cr‡19; mutações gene *ELA2*→elastase neutrófilos mutante com apoptose células medulares	Cr16; mutações missense gene *MEFV*→ ↓ marenostrina/ pirina	Cr 12; mutações gene *MVK* que causam ↓ da mevalonato cinase (via dos isoprenóides)	Cr12, mutação TNFRSF1A que causam ↓ receptor solúvel do FNT¶ tipo 1A
Dados Laboratoriais	Neutrofilia, ↑VS +/- ↑IgD, IgA	Neutropenia cíclica <200células/mm^3 3 a 5 dias	VS e PCR ↑ Proteinúria (amiloidose)	↑IgD (>100U/mL)+/- IgA ↑Ác.Mevalónico urina	VS e PCR ↑
Tratamento	Nenhum estabelecido	G-CSF§ recombinante Antibióticos	Colchicina	Simvastatina, Etanercept (em estudo)	Corticóide Etanercept (em estudo)
Sequelas	Ø. Prognóstico excelente	Gengivite crónica com perda dentes, perfuração vísceras abdominais	**Amiloidose** renal	Frequência e gravidade tende a ↓ com a idade	Amiloidose

* Ø – ausente; †AD – autossómico dominante; ‡ Cr – cromossomas; § G-CSF - Factor de estimulação de colónias de granulócitos;
** AR – autossómico recessivo; ¶ TNF – Factor de necrose tumoral.

A imunomodulação com cimetidina (150mg/Kg/dia, seis meses) como tratamento preventivo é outra opção referida, com eficácia variável, podendo induzir remissão em 20-40% dos casos mas com recidiva após a suspensão[1,2,3]. A amigdalectomia, apesar de ser altamente eficaz (85-90%), não é recomendada pela maioria dos autores, atendendo ao curso benigno da doença[3,9]. A adenoidectomia isolada não está associada a resolução dos episódios febris[1].

O prognóstico é excelente não se tendo identificado, para já, sequelas. No entanto, e atendendo ao desconhecimento da fisiopatogenia desta entidade, é aconselhado o follow-up prolongado[11].

A ilustrar esta entidade descrevem-se três casos clínicos seguidos na consulta externa de imunologia pediátrica do Hospital Geral de Santo António, e cujas características se resumem no Quadro III.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1:

Menina de 7 anos, referenciada à consulta de Pediatria geral aos 18 meses por dermatite, compatível com Psoríase. Antecedentes familiares de atopia, com óptimo crescimento e desenvolvimento. Iniciou aos 2,5 anos episódios caracterizados por febre, aftas e faringite, que recorriam a uma periodicidade de 3 semanas (21 dias), com duração aproximada de 72 horas. Entre os episódios assintomática, com recuperação total do bem estar.

Analiticamente: Hb 12 g/dL; Leuc 8000/µL (63%N). VS 20mm. Ig's (mg/dL): IgA 49; IgG 945; IgM 71; IgD 0.4. ANA negativos. Serologias (VDRL, CMV; EBV; HSV_1 e $_2$; PVB19) negativas. TASO negativo.

Iniciou tratamento com PRD (1 mg/Kg) no 1º dia dos episódios em Novembro 2003 com resolução dos sintomas após 1 ou 2 tomas. Manteve os episódios, apesar de com uma frequência decrescente, até à aparente remissão. Sem outras infecções recorrentes ou graves. Manteve evolução estaturoponderal no P90.

Caso 2:

Adolescente de 13 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, com crescimento no P95 e um desenvolvimento psicomotor adequado.

Iniciou aos 5 anos episódios recorrentes de febre alta, aftas, faringite, adenopatias cervicais e dor abdominal, com duração de 72 horas, a cada 3 semanas, com repercussão importante na vida pessoal e familiar, sendo motivo de absentismo escolar. Assintomático fora dos episódios.

Analiticamente: Hb 12.5 g/dL; Leuc 12070/µL (80%N). VS 15mm. Ig's (mg/dL): IgA 93; IgG 998; IgM 73; IgD 0,5. ANA negativos

Por suspeita clínica de PFAPA iniciou tratamento com PRD 2 mg/kg aos 10 anos com interrupção rápida dos sintomas no primeiro dia de doença, com

Quadro III – Características dos três casos clínicos

Caso Clínico	Nº 1	Nº 2	Nº 3
Sexo / D.N.	♀ DN 03/07/2000	♂ DN 12/04/1994	♀ DN 02/05/2000
Idade início	2,5 anos (2003)	5 anos (2000)	2 anos (2003)
Sintomas	Febre, aftas, faringite	febre, aftas, faringite, adenopatia cervicais, dor abdominal	Febre, aftas, adenopatias cervicais +/- dor abdominal
Duração	72 horas	72 horas	48-72horas
Periodicidade	21-21 dias	21-21 dias	28-28 dias
Laboratório	Hb 12g/dL; Leuc 8000 (63%N). VS 20mm Igs: A 49; G 945; M 71; D 0.4 mg/dL. ANA† ɵs‡	Hb 12.5; Leuc 12070 (80%N). VS 15mm Igs: A 93; G 998; M 73; D 0.5 mg/dL. ANA ɵs	Hb 12.3; Leuc 13.000 (84%N). VS 59mm. Igs: A 311(↑); G 1490; M 148; D 6mg/dL. ANA ɵs
Tratamento	PRD§ 1mg/Kg (Novembro 03)	PRD 2mg/Kg (Setembro 04)	PRD 1,5 mg/Kg (Setembro 06)
Resposta ao tratamento	Boa (1 dose)	Boa (1 a 2 doses)	Boa (2 doses)
Evolução	↓ progressiva nº episódios	↓ frequência aos 12anos	Sem outros episódios febris
Duração doença	4,5 Anos	7 Anos	4 Anos
Evolução EP*	P 95	P 50-75	P 90

* EP: estaturoponderal; † ANA: Anticorpos anti-nucleares; ‡ ɵs: negativos; § PRD: prednisolona.

referência a uma diminuição transitória dos intervalos intercrise após o início da terapêutica. Os episódios persistiram até aos 12 anos, estando assintomático há mais de 6 meses.

Caso 3:

Menina de 7 anos, enviada à consulta de Pediatria aos seis anos por aftas recorrentes. Sem antecedentes familiares relevantes. A realçar nos antecedentes pessoais o início aos dois anos de episódios febris recorrentes, mensais, associados a adenomegalias, aftas e, por vezes, dor abdominal. Medicada com múltiplos antibióticos, com resposta clínica fraca.

Analiticamente: Hb 12.3 g/dL; Leuc 13.000/μL (84%N). VS 59 mm 1ªh. Ig's (mg/dL): IgA 311(↑); IgG 1490; IgM 148; IgD 6. ANA negativos. C3 e C4 normais.

Iniciou tratamento com PRD 1 mg/Kg aos 6,5 anos e, desde então, sem registo de outros episódios.

DISCUSSÃO

Os três casos descritos têm uma apresentação típica de PFAPA, com início dos sintomas entre os dois e os cinco anos, em crianças previamente saudáveis com história familiar irrelevante.

Nos três casos as crises têm início súbito com os sintomas característicos (febre, aftas, faringite e adenomegalias), em dois deles com dor abdominal associada, com uma duração de 48 a 72 horas, recorrendo periodicamente a cada 21 a 28 dias, permanecendo com bom estado geral nos intervalos.

Nos exames auxiliares de diagnóstico, os casos 2 e 3 com alterações compatíveis (leucocitose e neutrofilia moderada, VS↑). A referir o aumento da IgA no caso 3. Em nenhum dos casos se detectou níveis elevados de IgD. Outros estudos, assim como o estudo imunológico ou as serologias foram, como seria de esperar, negativos.

A resposta à corticoterapia foi eficaz, abortando os sintomas com uma a duas tomas, o que favorece o diagnóstico. Com o início do tratamento, verificou-se no caso 2 uma diminuição transitória do intervalo intercrise.

A duração da doença variou entre os quatro (caso 3) e os oito anos (caso 2), apesar deste apresentar uma evolução mais prolongada que a média, há outros casos já descritos, apresentando-se actualmente em provável remissão.

Ao longo do período de follow-up não houve outra sintomatologia associada, nem se registaram infecções recorrentes ou graves, mantendo-se todos com boa evolução estatoponderal.

CONCLUSÕES

O diagnóstico de PFAPA é clínico e sempre um diagnóstico de exclusão.

A doença, enquanto não diagnosticada e esclarecida, é causa importante de angústia e ansiedade da criança e família assim como de absentismo escolar. É importante os clínicos estarem devidamente esclarecidos quanto às suas características clínicas e abordagem terapêutica, a fim que o diagnóstico e a conduta sejam correctamente estabelecidos. O esclarecimento da criança e sua família é preponderante na melhoria da qualidade de vida destes.

PFAPA, RARE OR UNKNOWN? THREE CASE REPORTS

ABSTRACT

PFAPA is the acronymous of Periodic Fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis and Adenitis, one of the causes of periodic fever in the childhood.

The ethiopathogenesis is unknown. The diagnosis is clinical and made by exclusion of other entities, with no specific laboratory changes. One or two doses of prednisolone abort the symptoms, being usually the treatment of choice. The syndrome is benign, with spontaneous resolution by the age of early teens, apparently with no late consequences.

It's still not a well known disease that affects the quality of life of these children and families and represents a financial burden for the National Health Services.

The authors present a brief review of this entity, illustrated by three clinical cases.

Key-words: PFAPA, periodic fever, recurrent fever syndromes, childhood

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 70-73

BIBLIOGRAFIA

1. Thomas KT, Feder HM, Lawton AR, Edwards KM. Periodic fever syndrome in children. *J Pediatrics* 1999; 135 (1): 15-21.
2. Berlucchi M, Nicolai P. Marshall's syndrome or PFAPA syndrome. *Orphanet encyclopedia*. January 2004. Disponível em http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-PFAPA.pdf
3. Fonseca AR, Cherubini K. Clinical aspects of PFAPA syndrome. *Scientia Medica* 2005; 15 (1): 68-73.
4. Long SS. Distinguishing among prolonged, recurrent, and periodic fever syndromes: approach of a pediatric infectious diseases subspecialist. *Ped Clin N Am* 2005; 52: 811-835.
5. Pereira S, Figueiredo A, Cabrita S, Leça A. PFAPA: a propósito de um caso clínico. *Acta Pediatr Port* 2003; 34: 291-294.
6. Koné-Paut I, Bouayed K, Prieur AM. Apport dês données physiopathogenic progresses to the diagnosis of recurrent fevers. *Archives de pédiatrie* 2003; 10: 719-726.
7. Padeh S. Periodic fever syndromes. *Pediatr Clin N Am* 2005; 52: 577-609
8. Long SS. Syndrome of Periodic Fever, Aphtous stomatitis, Pharyngitis, and Adenitis (PFAPA) – What it isn't. What is it? *J Pediatrics* 1999; 135 (1): 1-5
9. Galanakis E, Papadakis CE, Giannoussi E, Karatzanis AD, Bitsori M, Helidonis ES. PFAPA syndrome in children evaluated for tonsillectomy. *Arch Dis Child* 2002; 86: 434-435.
10. Tasher D, Somekh E, Dalal I. PFAPA syndrome: new clinical aspects disclosed. *Arch Dis Child* 2006; 91: 981-984.
11. Regina M, Nucera G, Diaco M, Manna R, Gasbarrini G. Differential diagnosis of periodic fevers. *Arch Dis Child* 2003; 88 (1): 92.

CORRESPONDÊNCIA

Helena Sousa
Rua Actor Eduardo Brazão, 61
4200-276 Porto
Helena.sofia@gmail.com

XXII Reunião Anual da Secção de Nefrologia Pediátrica da Sociedade Portuguesa de Pediatria

Organização do Serviço de Nefrologia Pediátrica do Hospital de Crianças Maria Pia / Centro Hospitalar do Porto, E.P.E.

Fundação Cupertino de Miranda 3 e 4 de Outubro de 2008

Dia 3 de Outubro 6ª feira

08,00 h ***Abertura do Secretariado***
09,00 h ***Boas-vindas*** *– Helena Jardim; Eloi Pereira.*
09,10 h ***Apresentação do Registo Nacional da Insuficiência renal crónica pediátrica***
Moderadores: *Helena Jardim - Hosp. S. João;*
Margarida Almeida - Hosp. Santa Maria;
Conceição Mota - Hosp. Maria Pia;
Clara Gomes - Hosp. Ped. de Coimbra.

10,00 h **Simpósio: Doenças renais hereditárias I**
Moderadores: *Fernando Coelho Rosa - Colégio de Nefrologia Pediátrica da O. M.;*
António Vilarinho - C. H. Gaia.

Screening genético da doença renal. Utilidade, aplicação e ética
Serafim Málaga - Univ. Astúrias Oviedo.

10,30 h Café com **posters**
Moderadores: *Idalina Maciel - Hosp. Viana do Castelo;*
Teresa Costa – Hosp. Maria Pia.

11,30 h ***Aspectos moleculares das "CAKUT"***
Helena Pinto - Hospital S. João.

Tubulopatias Hereditárias: da clínica à biologia molecular
Célia Madalena – CH Póvoa Varzim/Vila do Conde;
Céu Mota - Hospital Maria Pia.

Citopatias mitocondriais e rim
Esmeralda Martins - Hosp. Maria Pia.

13,00 h Almoço

14,30 h **Simpósio: Doenças renais hereditárias II**
Moderadores: *Ferra de Sousa - Colégio de Nefrologia Pediátrica da O.M.;*
Ricardo Araújo – Hosp. da Vila da Feira.

Genética e HTA
Serafim Málaga - Univers. Astúrias Oviedo.

Genética e síndrome hemolítico urémico
Carmen do Carmo / Céu Mota - Hosp. Maria Pia.

Síndrome nefrótico: impacto de novas mutações
Leonor Mendes - Hospital de Santa Maria.

15,30 h Café com **posters**
Moderadores: *Paulo Calhau - Hosp. Garcia de Orta;*
Célia Madalena - CH Póvoa Varzim/Vila do Conde.

16,00 h ***Doenças hereditárias da membrana basal***
Idalina Beirão - Hosp. de Santo António/ICBAS.

16,30 h **Comunicações livres**
Moderadores: *Arlete Neto - Hosp. D.Estefânia;*
Clara Gomes - Hosp. Ped. de Coimbra.

18,00 h **Assembleia Geral e Eleitoral da Secção de Nefrologia Pediátrica**

Dia 4 de Outubro Sábado

09,00 h **Simpósio: Doenças renais hereditárias III**
Moderadores: *Caldas Afonso - Hosp. S. João;*
António Lima - Hosp. Oliveira de Azemeis.

Doenças quísticas renais: todas iguais e todas diferentes
Joaquim Calado - Hosp. Curry Cabral/Dep. Genética da Fac. de Ciências Médicas - UNL.

09,30 h ***Registo nacional de doenças renais hereditárias***
Moderadores: *Isabel Castro – Hosp. D. Estefânia;*
Maria Sameiro Faria – Hosp. Maria Pia.

Síndrome de Alport
Ana Paula Serrão - Hospital D. Estefânia.

Cistinose e Hiperoxalúria
Ana Rita Sandes - Hosp. Santa Maria.

Doença renal poliquística autossómica recessiva
António Jorge Correia - Hosp. Ped. de Coimbra.

10,30 h Café com **Posters**
Moderadores: *Carmen do Carmo - Hosp. Maria Pia;*
Ana Paula Serrão - Hosp. D. Estefânia.

11,00 h **Comunicações livres**
Moderadores: *Margarida Abranches - Hosp. D. Estefânia;*
Paula Matos - Hosp. de Santo António.

12,00 h **22 anos da Revista Portuguesa de Nefrologia e Hipertensão**
Moderadores: *Sílvia Álvares - Hosp. Maria Pia;*
Eloi Pereira - Hosp. Maria Pia.

A importância de publicar
Fernando Carrera - Editor-in-Chief Portuguese Journal of Nephrology and Hypertension.

13,00 h Almoço de encerramento

25 anos do Serviço de Nefrologia Pediátrica do Hospital de Crianças Maria Pia

Organização do Serviço de Nefrologia Pediátrica
Unidade Hospital de Crianças Maria Pia / Centro Hospitalar do Porto, E.P.E.
Eloi Pereira; Conceição Mota; Sameiro Faria; Teresa Costa

Direcção da Secção de Nefrologia Pediátrica da Sociedade Portuguesa de Pediatria
Helena Jardim - Presidente; Rosário Stone - Vice Presidente; Conceição Mota - Secretária;
Arlete Neto - Tesoureira; Clara Gomes - Vogal; Paulo Calhau - Vogal

Convidados
Fernando Coelho Rosa; António Vilarinho; Margarida Almeida; Clara Gomes; Helena Jardim; Idalina Maciel; Helena Pinto; Célia Madalena; Céu Mota; Esmeralda Martins; Ferra de Sousa; Ricardo Araújo; Serafim Málaga; Carmen do Carmo; Leonor Mendes; Paulo Calhau; Idalina Beirão ; Arlete Neto; Caldas Afonso; António Lima; Joaquim Calado; Isabel Castro; Ana Paula Serrão; Ana Rita Sandes; António Jorge Correia; Carmen do Carmo; Margarida Abranches; Paula Matos; Sílvia Álvares; Fernando Carrera

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

Anomalia de Poland e…

A Araújo[1], I Maia[1], G Soares[2], Idalina Maciel[1], V Sampaio[1], M Reis Lima[2]

RESUMO

A Neurofibromatose do tipo 1 (NF1; MIM 162200) é o síndrome neurocutâneo mais frequente. O diagnóstico é clínico, baseado em critérios estabelecidos desde 1987.

O Síndrome de Noonan (SN; MIM 605275) caracteriza-se por fácies peculiar, baixa estatura e cardiopatia congénita. A hereditariedade é autossómica dominante e mutações no gene PTPN11 foram encontradas em cerca de 50% dos casos.

A associação do fenótipo Noonan com a Neurofibromatose do tipo 1 foi descrita pela primeira vez por Allanson et al em 1985.

Os autores descrevem o caso clínico de uma criança do sexo feminino, actualmente com 4 anos de idade, enviada à consulta de Pediatria por apresentar uma anomalia de Poland. O exame físico e história familiar desta criança permitiram fazer o diagnóstico de neurofibromatose do tipo 1 com fenótipo de Noonan. Foi também possível identificar mais dois casos de Neurofibromatose do tipo 1 em dois familiares directos.

Palavras-chave: Neurofibromatose, Noonan, anomalia de Poland.

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 75-79

INTRODUÇÃO

O Síndrome de Poland (SP; MIM 173800) é uma anomalia congénita rara, descrita pela primeira vez por Alfred Poland, em 1841. Corresponde à ausência ou hipoplasia unilateral do músculo grande peitoral com simbraquidactilia da mão ipsilateral. Pode haver hipoplasia ou ausência da glândula mamária, aréola ou mamilo, anomalia das costelas anteriores (costelas hipoplásicas ou fusão de costelas), clavículas, esterno ou omoplata, hemivértebras e ausência dos pêlos axilares do lado afectado. As alterações dos membros superiores incluem braquidactilia, sindactilia, ausência de falanges ou dedos e hipoplasia do antebraço, punho ou mão[1]. Há referência à associação com outros síndromes como: Adams-Oliver, Goldenhar e microssomia da hemiface média. Associações mais raras incluem: defeitos do septo interauricular, dextrocardia, anomalias do olho, malformações renais, anomalia de Sprengel e Síndrome de Moebius. Foram descritas associações a doenças malignas como: leucemia, linfoma não-Hodgkin, carcinoma do pulmão e carcinoma da mama[10].

A patogénese do SP continua desconhecida; Bavinck e Weaver sugeriram o conceito de "sequência por interrupção do aporte da artéria subclávia" como etiologia comum aos SP, Adams-Oliver (MIM 100300), Klippel-Feil (MIM 148900), Moebius (MIM 157900) e deformidade de Sprengel (MIM 184400). Segundo esta hipótese a interrupção do desenvolvimento embrionário da subclávia em diferentes estádios resultará no aparecimento destas várias anomalias[11].

A incidência deste síndrome é de 1: 20.000 nados-vivos sendo 3 vezes mais frequente no sexo masculino. A maioria dos casos é esporádico mas foram descritos casos de hereditariedade autossómica dominante. Mais de 75% dos casos ocorre do lado direito.

A reconstrução cirúrgica depende fundamentalmente da avaliação dos componentes músculo-esqueléticos envolvidos. Em mulheres com discreta hipoplasia ou ausência do componente esternal do músculo esternal do peitoral maior, sem défice funcional, indica-se apenas uma mamoplastia com prótese, depois de completo o crescimento[1,10].

A Neurofibromatose tipo 1 ou Doença de Von Recklinghausen (NF1; MIM 162200) é uma doença autossómica dominante com uma incidência de 1 para 3.000 nados-vivos. O gene para a NF1 localiza-se no cromossoma 17 (17q11.2) e codifica um provável gene supressor tumoral da GTPase denominado neurofibromina. A taxa de mutação é das mais altas conhecidas no Homem (1/10 000) e 50% dos casos de NF1 resultam de mutações *de novo*.

Os critérios de diagnóstico estabelecidos pelo National Institute of Health Consensus Development Conference (Quadro I) em 1987, são aceites pela generalidade dos clínicos. Estes critérios são muito específicos e sensíveis em doentes na idade adulta. Apenas cerca de metade dos indivíduos com NF1 e sem história familiar têm o diagnóstico ao ano de idade; no entanto, quase todos os doentes têm o diagnóstico aos 8 anos porque os sintomas vão aparecendo com a idade[1,2]. Tipicamente a criança apresenta apenas manchas de café com leite; aos 5-10 anos, em cerca de 75% dos casos surgem as efélides nas pregas. Os neurofibromas aparecem a partir da adolescência e os nódulos de Lisch por volta dos 20 anos[3].

Geralmente os doentes com NF1 têm baixa estatura e perímetro cefálico acima da média. Escoliose, displasia das vértebras e pseudoartroses são as complicações ósseas mais graves. Cerca de

[1] Serviço de Pediatria / Centro Hospitalar do Alto Minho, SA – Viana do Castelo
[2] Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães - Porto

metade dos doentes têm dificuldades de aprendizagem. Outros problemas médicos são: vasculopatia (p.e. estenose das artérias renais, coartação da aorta, estenose ou oclusão da carótida interna), hipertensão arterial e neoplasias. Os tumores mais comuns (além dos neurofibromas benignos cutâneos ou subcutâneos) são os gliomas do nervo óptico, que afectam 15 a 21% dos doentes com NF1 e se associam a outros tumores intracranianos em 25 a 50% dos casos. Os neurofibromas plexiformes são menos comuns e raramente surgem antes do ano de idade; podem ser desfigurantes, apesar de geralmente serem internos, assintomáticos e não detectáveis ao exame físico. A sobrevida dos doentes com NF1 está diminuída cerca de 15 anos. Os tumores malignos e a vasculopatia são as causas mais importantes de morte precoce nestes doentes[2].

Existe uma grande variabilidade clínica inter e intrafamiliar. 4 a 10% dos doentes com NF1 têm microdeleções e estão mais susceptíveis a tumores malignos da bainha dos nervos periféricos. Estes doentes têm um fenótipo caracterizado por maior incidência de tumores em idade mais precoce, défice cognitivo mais marcado e dismorfias faciais mais acentuadas[3].

O estudo molecular do gene *NF1* (locus 17q11) está disponível, embora a sua realização seja geralmente efectuada para confirmação diagnóstica em casos particulares, aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal.

O Síndrome de Noonan (NS; MIM 163950), descrito em 1963 por Noonan e Ehmke, apresenta uma prevalência de 1:1000 a 1:2500 indivíduos. Caracteriza-se por baixa estatura, cardiopatia congénita, dismorfia facial, pescoço curto, implantação posterior do cabelo baixa, deformidade torácica, anomalias vertebrais e, por vezes, atraso do desenvolvimento. Fenotipicamente, nos doentes do sexo feminino, pode ter semelhanças com o síndrome de Turner. As características faciais mais comuns são: fronte alta, pavilhões auriculares com implantação baixa e rodados para trás, hipertelorismo, epicanto, fendas palpebrais com inclinação para baixo e filtro longo e marcado. Existe cardiopatia em 50 a 80% dos doentes sendo a estenose da válvula pulmonar o achado mais frequente (20-50%) seguida pela cardiomiopatia hipertrófica (20-30%) que pode surgir numa fase mais tardia. 90% dos doentes apresentam alterações no electrocardiograma. Podem existir anomalias oculares (mais de 95% dos doentes), criptorquidia (60-80%), puberdade tardia, alterações da coagulação (1/3 dos doentes) e displasia dos vasos linfáticos. Mais de 1/3 dos doentes têm atraso mental moderado e 10 a 15% das crianças necessitam de ensino especial.

O diagnóstico é clínico e dificultado pela grande variabilidade clínica e alteração do fenótipo com a idade (as características faciais típicas tornam-se subtis). Tartaglia *et al* identificaram em cerca de 50% dos casos, mutações *missense* no gene PTPN11 (12q24.1) que codifica a proteína não-receptora tirosina fosfatase, SHP-2.

Os outros genes que se associam ao SN são o RAF1 (identificado em 3 a 17% dos casos), SOS1 (10 a 13%) e KRAS (<5% dos casos). Os casos familiares apresentam hereditariedade autossómica dominante. No entanto, a maioria dos casos parecem ser esporádicos e podem representar mutações *de novo*. É possível identificar um dos progenitores com SN em 30 a 75% das famílias[4].

A associação do fenótipo Noonan com Neurofibromatose tipo 1 foi descrita pela primeira vez por Allanson et al em 1985 (NFNS; MIM 601321). Cerca de 12% dos doentes com NF1 apresentam características fenotípicas de SN. O fenótipo dos indivíduos com esta associação é muito heterogéneo, tanto a nível clínico como molecular. Durante várias décadas esteve em discussão se o Síndrome de Neurofibromatose-Noonan re-

Quadro I - Critérios de diagnóstico da Neurofibromatose do tipo 1

Presença de 2 ou mais dos seguintes critérios:
- 6 ou mais manchas de café com leite > 5 mm de maior diâmetro nas crianças pré-puberes ou > 15 mm de maior diâmetro após a puberdade
- 2 ou mais neurofibromas ou um neurofibroma plexiforme
- Efélides axilares ou inguinais
- Glioma óptico
- Dois ou mais nódulos de Lisch (hamartomas da íris)
- Lesão óssea típica como displasia da asa do esfenóide ou adelgaçamento cortical de um osso longo com ou sem pseudoartrose
- Um familiar de 1º grau com diagnóstico de NF1 pelos critérios anteriores

presentava uma forma de Neurofibromatose (com mutações no gene *NF1*), uma forma de Síndrome de Noonan ou um síndrome distinto. O estudo molecular é a forma de responder a esta questão mas tem sido dificultado pelo tamanho do gene NF1, a existência de pseudogenes e a distribuição das mutações por todo o gene[5,6,7]. Estudos recentes evidenciam que o NFNS representa uma variante da NF1 correspondendo, na maioria dos casos, a mutações em heterozigotia no gene *NF1*. Tornou-se evidente que o produto do gene *NF1* e do *PTPN11* actuam ao mesmo nível; enquanto o SHPH-2 (produto do gene *PTPN11*), é um activador a montante da via Ras, a neurofibromina (codificada pelo *NF1*) funciona como um activador Ras-GTPase[8,9].

CASO CLÍNICO

Criança do sexo feminino, actualmente com 4 anos, natural e residente em Ponte de Lima, raça caucasiana. Primeira e única filha de pais jovens, não consanguíneos. Gravidez vigiada, sem intercorrências. Parto eutócico às 39 semanas de gestação. Somatometria ao nascimento adequada à idade gestacional: 3320g (P_{50})/ 49 cm(P_{50})/ 36 cm(P_{50-75}). Índice de Apgar: 8/10. O exame objectivo realizado ao nascimento permitiu o diagnóstico de Anomalia de Poland (assimetria torácica com agenesia do músculo peitoral direito e posição em flexão com clinodactilia dos dedos da mão ipsilateral), tendo sido orientada para a Consulta Externa de Pediatria.

Aos 3 meses apresentava sete manchas de café com leite, com tamanho variável entre 0,5 e 4 cm. A mãe referiu a existência daquelas "manchas de família" no marido, avô e bisavô paternos, acompanhadas por uns nódulos que apareciam com a idade. O bisavô teria falecido com um tumor cerebral. Pai e avô foram encaminhados para a Consulta de Neurologia onde foi efectuado o diagnóstico de Neurofibromatose do tipo 1. Nesta altura foi possível estabelecer o diagnóstico de Neurofibromatose tipo1.

A criança continuou a ser seguida na consulta, apresentando um desenvolvimento psicomotor adequado à idade, evolução ponderal no P10-25, perímetro cefálico no P95 e comprimento no P10 até aos 6 meses, com posterior cruzamento dos percentis. Actualmente com estatura abaixo do P3 (SDS -2,5) e com altura-alvo: 149 cm. Doseamento de IGF1 dentro do intervalo de valores normais para a idade.

Aos 3 anos realizou RMN que mostrou lesões hamartosas não neoplásicas na substância branca cerebral e cerebelosa e nos núcleos da base à esquerda. A telerradiografia do esqueleto revelou hemivértebras na região dorsal. O restante estudo foi normal: hemograma, bioquímica com função tiroidea e estudo da coagulação; cariótipo (46,XX); electrocardiograma e ecocardiograma; ecografia abdominal e renopélvica; exame oftalmológico com ausência de nódulos de Lisch.

Ao exame objectivo actual (4 anos) salientam-se: macrocefalia relativa, pavilhões auriculares com implantação baixa e rodados posteriormente, base do nariz alargada e achatada, ponta bulbosa e narinas antevertidas, pescoço curto e implantação baixa do cabelo na nuca; assimetria torácica com agenesia do músculo peitoral direito e camptodactilia dos dedos da mão ipsilateral (anomalia de Poland). Pele laxa e hiperlaxidez articular. Escoliose com agravamento progressivo (diagnóstico confirmado por

Figura 1 – Características fenotípicas de Neurofibromatose-Noonan e anomalia de Poland: manchas de café com leite macrocefalia relativa, pavilhões auriculares com implantação baixa, base do nariz alargada e achatada, ponta bulbosa e narinas antevertidas, pescoço curto; assimetria torácica com agenesia do músculo peitoral direito e camptodactilia dos dedos da mão ipsilateral.

imagem aos 26 meses). Aumento do número de manchas de café com leite e aparecimento de efélides inguinais e axilares aos 4 anos. As características fenotípicas (figura 1) permitiram o diagnóstico de Síndrome de Neurofibromatose-Noonan.

Actualmente é seguida nas consultas de Pediatria/Desenvolvimento, Oftalmologia, Dermatologia, Ortopedia e Genética Médica.

DISCUSSÃO E CONCLUSÕES

A investigação dos doentes com NF1 deve ser minuciosa e atenta para rastreio de patologia associada e investigação de antecedentes familiares. A abordagem destes doentes deve iniciar-se pela avaliação da extensão da doença através do exame clínico, oftalmológico (com lâmpada de fenda) e radiológico. Os consensos do National Institute of Health sugerem a realização de exames com base nos achados clínicos, pois quando realizados em doentes assintomáticos têm um valor reduzido.

As manchas de café com leite desenvolvem-se na infância em 95% dos doentes com NF1. Sendo assim, todas as crianças que apresentam estas alterações cutâneas em número significativo devem ser cuidadosamente seguidas, mesmo que a história familiar seja negativa. Neste caso clínico, o estudo das manchas de café com leite na criança permitiu o diagnóstico e encaminhamento para as consultas da especialidade de dois dos seus familiares (pai e avô paterno) com NF1.

O seguimento das crianças com o diagnóstico de NF1 deve ser sistematizado e cuidado. É fundamental a vigilância do desenvolvimento psicomotor, estaturo-ponderal e do perímetro cefálico. No exame físico deve-se prestar especial atenção à tensão arterial (estenose das artérias renais e feocromocitoma), auscultação cardíaca, exame neurológico, alterações dermatológicas e rastreio de escoliose (que habitualmente se desenvolve entre os 6 e os 10 anos de idade). Alguns especialistas recomendam uma vigilância anual por Oftalmologia sobretudo até aos 6 anos (pico de incidência do glioma óptico entre os 4 e 6 anos). O significado clínico das lesões hiperdensas visualizadas nos cortes em T2 da RMN cerebral é desconhecido. Estas alterações existem em cerca de 60% das crianças com NF1 e desaparecem com a idade. A realização da RMN cerebral na altura do diagnóstico é controversa atendendo a vários factores: custo elevado do exame, inespecificidade dos achados, manutenção da abordagem terapêutica e ansiedade imposta aos pais.

Neste caso em particular, o diagnóstico da NF1 foi possível numa idade precoce pela presença das manchas de café com leite e os antecedentes familiares. As características fenotípicas permitiram o diagnóstico de NFNS. A abordagem multidisciplinar destes doentes é fundamental pela necessidade de intervenção ao nível de vários órgãos e todos os doentes com diagnóstico ou suspeita de NF1 devem ser referenciados para a Consulta de Genética Médica.

Alembik et al descreveram em 1994, um caso clínico de uma criança do sexo masculino com Síndrome de Poland e Neurofibromatose do tipo 1[12]. Na literatura, não foi encontrado qualquer caso descrito de Neurofibromatose-Noonan com anomalia de Poland associada.

POLAND ANOMALY AND…

ABSTRACT

Neurofibromatosis type 1 (NF1; MIM 162200) is the most frequent neurocutaneous syndrome. The diagnosis is based on clinical findings developed in 1987.

Noonan syndrome (NS; MIM 605275) is characterized by typical facial appearance, short stature and congenital heart defects. It is inherited as an autosomal dominant trait and the molecular genetic testing identifies mutations in the PTPN11 gene in 50% of affected individuals.

The association of the Noonan phenotype with Neurofibromatosis type 1 was first noted by Allanson et al in 1985.

The authors report the case of a 4-year-old girl referred to our Paediatric Department for the evaluation of Poland Anomaly. Clinical examination and family history allowed the diagnosis of Neurofibromatosis with Noonan phenotype. It was possible to identify two more relatives with Neurobibromatosis 1.

Key-Words: Neurofibromatosis, Noonan, Poland anomaly.

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 75-79

BIBLIOGRAFIA

1. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM. Johns Hopkins University, Baltimore, MD. Acessível em http://ncbi.nlm.nih.gov/omim/.
2. Friedman J (Updated 31 January 2007). Neurofibromatosis 1. In: GeneReviews at Gene Tests: Medical Genetics Information Resource. Copyright, University of WashingtonGenetest.org [homepage on the Internet]. Seatle: University of Washington. Acessível em http://www.geneclinics.org/.
3. David Viskochil. Genetics of Neurofibromatosis 1 and the NF1 gene. J Child Neurology 2002; 17 (8): 562-569.
4. Musante L, Kehl H, Majewski F, Meinecke P, Schweiger S, Kaesbach G, *et al*. Spectrum of mutations in PTPN11 and genotype-phenotype correlation in 96 patients with Noonan syndrome and five patients with cardio-facio-cutaneous syndrome. Eur J Hum Genet 2002; 11: 201-6.
5. Allanson J, Hall J, Van Allen M. Noonan phenotype associated with neurofibromatosis. Am J Med Genet 1985; 21: 457-462.
6. Carey J. Neurofibromatosis-Noonan Syndrome. Am J Med Genet 1998; 75: 263-4.
7. Baralle D, Mattocks C, Kalidas K, *et al*. Different mutations in the NF1 gene are associated with Neurofibromatosis-Noonan Syndrome (NFNS). Am J Med Genet 2003; 119A: 1-8.
8. De Luca A, Bottillo I, Sarkozy A, Carta C, Neri C, Bellacchio E, *et al*. NF1 gene mutations represent the major molecular event underlying Neurofibromatosis-Noonan Syndrome. Am J Hum Genet 2005; 77: 1092-101.

9. Huffmeier U, Zenker M, Hoyer J, Fahsold R, Rauch A. A variable combination of features of Noonan syndrome and Neurofibromatosis type I are caused by mutations in the NF1 gene. Am J Med Genet 2006; 2749-56.
10. Mentzel H, Seidel J, Sauner D, *et al*. Radiological aspects of the Poland syndrome and implications for treatment: a case study and review. Eur J Pediatr (2002) 161: 455-459.
11. Khandelwal A, O´Hea B, Garguilo G. Breast cancer in a patient with Poland´s Syndrome. Am Surg 2004; 6:491-495.
12. Alembik Y, Stoll C. A boy with neurofibromatosis I and Poland anomaly. Genet Couns 1994; 5(2): 167-70.

CORRESPONDÊNCIA
Ana Rita Araújo
Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar do Alto Minho – Viana do Castelo
Estrada de Santa Luzia
4901-858 Viana do Castelo
Telef. 258 802 106 / 966 329 672
E-mail: arita_araujo@netcabo.pt

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

Disqueratose congénita, uma doença enigmática

Marika Bini-Antunes[1], Cristina Gonçalves[2], Maria José Vale[1], Maria José Dinis[1], Conceição Rosário[1], Fernando Pereira[1], José Barbot[1]

RESUMO

A disqueratose congénita é uma patologia rara, de hereditariedade heterogénea que envolve órgãos distintos de forma progressiva e não simultânea dificultando muitas vezes o seu diagnóstico tal como ocorreu no caso apresentado.

Jovem do sexo feminino, acompanhada em Consulta desde os cinco anos por mau desenvolvimento estaturo-ponderal. A hipótese de disqueratose congénita foi colocada aos nove anos face ao aparecimento de leucoplaquia na cavidade oral, macula hiperpigmentada no dorso, pigmentação cutânea reticulada no pescoço e distrofia ungueal. Posteriormente surgiu disfagia por estenose esofágica do terço superior. A hipoplasia medular manifestou-se aos 18 anos confirmando o diagnóstico. A pesquisa de mutações nos genes DKC1 e hTR resultou negativa. Actualmente mantém um quadro hematológico estável, sem recurso a qualquer terapêutica. Necessita de dilatações esofágicas periódicas.

Palavras-chave: disqueratose congénita, telómero, leucoplaquia

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 80-82

INTRODUÇÃO

A disqueratose congénita (DC) é um distúrbio hereditário que afecta os tecidos em rápida divisão, particularmente a pele e o sistema hematopoiético. Manifesta-se por pigmentação cutânea reticulada, leucoplaquia mucosa e distrofia ungueal[1,2]. A falência medular, que pode ocorrer em mais de 40% dos doentes até aos dez anos e em mais de 80% até aos 30, constitui a maior causa de mortalidade. Existe também um risco aumentado de desenvolvimento de neoplasias malignas[1].

Trata-se de uma patologia com grande heterogeneidade genética pois estão descritas formas de transmissão ligadas ao X, autossómicas dominantes e recessivas[3,4,5].

O gene implicado na transmissão ligada ao X é o DKC1, localizado no braço longo do cromossoma 28. Este gene codifica uma proteína nucleolar multifuncional de 514 aminoacidos, a disquerina[1]. Esta proteína apresenta homologia com as pseudouridino sintetases e desenvolve um importante papel na biogenese dos ribossomas, em particular a pseudouridilação de precursores do RNA ribossomial (rRNA). Associa-se, ainda, ao RNA da telomerase (hTR), complexo proteico importante na manutenção do comprimento do telomero e cujas alterações se reflectem na capacidade de correcta divisão celular. Quando os níveis de telomerase se encontram baixos ou ausentes os telomeros encurtam-se progressivamente em cada divisão celular até um limiar a partir do qual a célula deixa de dividir-se. Assim, o encurtamento do telomero afecta a capacidade replicativa da célula[3,4,5,6].

Mutações no hTR ou na transcriptase reversa da telomerase (TERT) estão associadas às formas autossómicas dominantes da DC e têm sido também demonstradas em doentes com anemia aplastica[4].

O gene ou os genes envolvidos nas formas recessivas da doença permanecem desconhecidos.

Do ponto de vista hematológico, a DC manifesta-se por pancitopenia de agravamento progressivo. A terapêutica deve ser ponderada face a valores de hemoglobina < 8 g/dL ou contagem de neutrófilos < 1000/mm^3 ou de plaquetas < 30000/mm^3 [7].

A terapêutica médica inclui o suporte transfusional, a administração de androgénios (oximetolona 2-5 mg/kg/dia) e/ou factor estimulador de colónias de granulócitos (G-CSF 5 ug/kg/dia). O transplante de progenitores hematopoiéticos é uma opção que deve ser ponderada nas pancitopenias graves e/ou de aparecimento precoce[7].

CASO CLÍNICO

Jovem do sexo feminino, caucasiana, actualmente com 25 anos de idade. Enviada à consulta de Pediatria aos cinco anos por mau desenvolvimento estaturo-ponderal.

Tratava-se da primeira filha de pais saudáveis e não consanguíneos. Não havia história familiar de doenças hereditárias, nomeadamente anemias ou hipoplasias medulares congénitas. Foi efectuado um exaustivo estudo analítico que não mostrou alterações. Manteve-se em vigilância até 1990, altura em que teve alta da Consulta.

Foi novamente admitida em Julho de 1992 por apresentar úlceras extensas na língua, leucorreia e prurido vaginal. Mantinha um desenvolvimento estaturo-ponderal no percentil 5. O estudo analítico permitiu documentar infecção por *Giardia lamblia*, sem outras alterações nomeadamente a nível hematológico. As úlceras na cavidade oral foram biopsiadas, sendo o resultado anatomo-patológico compatível com "glossite ulcerosa sem características de especificidade". Em Outubro de 1992 foi observada por Dermatologia tendo sido documentada a presença de leucoplaquia na cavidade oral (fig. 1) e de macula hiperpigmentada no dorso. Foram ainda observadas áreas de pigmentação cutânea reticulada no pescoço e distrofia ungueal com unhas finas, quebradiças, algumas delas fissuradas e com sulcos longitudinais. Colocou-se então, pela primeira vez, a hipótese de DC. O hemograma continuava a revelar-se normal e sem sinais de eritropoiese de *stress* (normocitose e hemoglobina fetal (Hb F) normal). O cariótipo realizado no sangue periférico revelava uma constituição cromossómica normal, sem quebras e rupturas espontâneas ou induzidas por diepoxibutano (DEB). Com base neste

[1] Hospital Maria Pia / CHPorto
[2] Hospital Santo António / CHPorto

resultado não se insistiu na altura na hipótese diagnostica de um síndrome de insuficiência medular congénito.

Desenvolveu entretanto um quadro de disfagia para alimentos sólidos, tendo o estudo esófago-gastrico mostrado estenose esofágica do terço superior (fig. 2). A biópsia por endoscopia excluiu lesões de carácter neoplásico. Entre 1995 e 2002 foram realizadas múltiplas dilatações esofágicas por estenose alta sintomática.

Foi observada novamente na Consulta de Hematologia em 2000 por aparecimento de trombocitopenia ligeira (117000/uL) e macrocitose (VGM 102 fl) num hemograma de rotina. O doseamento de Hb F estava aumentado. A biópsia de medula óssea era compatível com hipoplasia medular. Foi então colocado o diagnóstico de DC.

A sequenciação das regiões codificadoras e da região promotora do gene DKC1 assim como a pesquisa de mutações no gene hTR não revelaram qualquer alteração.

Presentemente é seguida nas Consultas de Hematologia, Gastrenterologia, Dermatologia, Estomatologia e Ginecologia.

O quadro hematológico é estável, sem necessidade de tratamento.

Mantém anéis esofágicos no terço superior condicionando estenose e necessitando ocasionalmente de procedimentos de dilatação endoscópica. Apresenta xerose e acne vulgar. Mantém as lesões na cavidade oral. Na avaliação ginecológica foi documentada hiperqueratose significativa com células de citoplasma claro, achado também relacionado com a doença.

DISCUSSÃO

A DC é uma entidade clínica que reúne algumas condições susceptíveis de a tornar subdiagnosticada: é uma patologia rara, de hereditariedade heterogénea e com penetrância variável; órgãos e sistemas distintos podem estar envolvidos de uma forma insidiosa, progressiva e não simultânea; não existe presentemente nenhum teste patognomónico de diagnóstico implementado na rotina.

O percurso desta criança traduz esta realidade. Efectivamente o motivo da primeira consulta aos 5 anos de idade estaria já relacionado com a morbilidade da doença. Só aos 9 anos a sintomatologia a nível da pele e mucosas constituiu motivo para o envio a uma consulta de Dermatologia. Nessa altura foi levantada a suspeita diagnóstica com base na simultaneidade das manifestações mucosas com as alterações ungueais; no entanto não existiam no sangue periférico indicadores de hipoplasia medular.

O envolvimento hematológico só veio a ser demonstrado 8 anos depois, altura em que a biópsia óssea demonstrou de forma inequívoca a presença de um quadro de hipoplasia medular.

O esclarecimento da situação a nível molecular não foi possível, o que não constituirá uma raridade dada a heterogeneidade genética da doença. Outros genes, além do DKC1 e hTR, poderão estar envolvidos, nomeadamente genes associados a formas recessivas de transmissão.

Nos indivíduos com DC a incapacidade das células se dividirem correctamente poderá ter implicações importantes para a investigação a outros níveis, particularmente no que respeita ao processo de envelhecimento precoce das células ou ao desenvolvimento de neoplasias[3]. As alterações no complexo da telomerase levam a uma instabilidade do telomero e/ou a perda de porções do telomero. O DNA da porção terminal do cromossoma torna-se assim "desprotegido", susceptível a degradação exonucleolítica e a fusão termino-terminal com outros cromossomas. Estes eventos poderiam facilitar a aquisição de mutações genéticas que predispõem ao desenvolvimento de neoplasias malignas[3,6].

Figura 1 - Extensa placa de leucoplaquia da língua

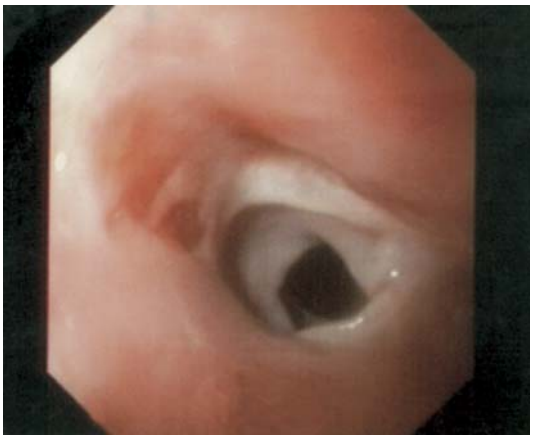

Figura 2 - Anéis de leucoplaquia do terço superior do esófago condicionando estenose sintomática

DYSKERATOSIS CONGENITA, AN ENIGMATIC DISEASE

ABSTRACT

Dyskeratosis congenita is a rare disorder characterized by a genetic heterogeneity and a progressive and not simultaneous organ involvement; this can make the diagnosis difficult as it happened in the presented case.

A young girl was referred due to deficient growth since the age of five. At age nine she developed oral leukoplakia, reticulate skin pigmentation and nail dystrophy and the hypothesis of a dyskeratosis congenita was proposed. Latter dysphagia related to a high oesophagic stenosis also appeared. When she was eighteen, the gradual appearance of bone-marrow hypoplasia confirmed the diagnosis. Screening for DKC1 and hTR gene mutations was negative.

Nowadays her haematological profile is stable, needing no treatment. However, periodic oesophagic dilatations are necessary to control the dysphagia.

Key-words: dyskeratosis congénita, telomere, leukoplaquia

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 80-82

BIBLIOGRAFIA

1. Knight SW, Heiss NS, Vulliamy TJ, Greschner S, Stavrides G, Pai GS, *et al*. X-linked dyskeratosis congénita is predominantly caused by missense mutations in the DKC1 gene. *Am J Hum Genet* 1999;65:50-8.
2. Knight SW, Vulliamy TJ, Morgan B, Devriendt K, Mason PJ, Dokal I. Identification of novel DKC1 mutations in patients with dyskeratosis congenita: implications for pathophysiology and diagnosis. *Hum Genet* 2001;108:299-303.
3. Walne AJ, Marrone A, Dokal I. Dyskeratosis congenita: a disorder of defective telomere mantainance? *Int J Hematol* 2005;82(3):184-9.
4. Dokal I, Vulliamy T. Diskeratosis congenital: its link to telomerase and aplastic anaemia. *Blood Rev* 2003;17:217-25.
5. Marrone A, Mason PJ. Dyskeratosis congenital. *Cell Mol Life Sci* 2003; 60:507-17.
6. Shimamura A, Young NS, Marsh J. Marrow Failure Syndromes. ASH 2006 Educational Program
7. Alter BP, Guinan EC, Maciejewski JP. Marrow Failure. ASH 2005 Educational Program.
8. Heiss NS, Knight SW, Vulliamy TJ, Klauck SM, Wiemann S, Mason PJ et al. X-linked dyskeratosis congénita is caused by mutations in a highly conserved gene with putative nucleolar funcions. *Nat genet* 1998;19:32-8.

CORRESPONDÊNCIA

Marika Bini Antunes
Serviço de Hematologia
Hospital de Crianças Maria Pia
Rua da Boavista 827
4050-111 Porto
e-mail: marika.bini@email.it
tel. 966854700

AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem, pela sua preciosa colaboração no estudo molecular do caso:
Tom Vulliamy, Hammersmith Hospital, London

Postpartum mood disorders and maternal perceptions of infant patterns in well-child follow-up visits

Filiz Simsek Orhon, Betul Ulukol, Atilla Soykan
Acta Paediatrica 2007; 96: 1777-1783.

Aims: The aims of this study were to evaluate the associations between postpartum depressive symptoms and maternal perceptions of infant patterns with 1-year follow-up examinations, and to assess the impacts of treatment on these perceptions.

Methods: One hundred three mother-infant pairs were evaluated. Data on maternal reports of infant feeding, sleeping and temperament patterns were colleted at each well-chid visit. The Edinburgh Postpartum Depression Scale was used to assess depressive symptoms. A psychiatrist interviewed the mothers with depressive symptoms, and psychiatric treatments were administered accordingly. The associations between depressive symptoms and maternal perceptions at each visit were analysed by taking into account the entire follow-up period.

Results: Thirty five mothers (34%) scored within the clinical range of the EPDS during the follow-up period. Mothers with elevated depressive symptoms were more inclined to report infant cry-fuss, sleeping and temperament problems through the follow-up. Such complains on infant cry-fuss and temperamental problems and maternal sleeping problems improved after treatment in compliant mothers. The dropout rate was high (58.3%) in noncompliant mothers.

Conclusion: Postpartum depressive symptoms may lead to negative maternal perceptions of infant patterns. Earlier management of these disorders and maternal compliance to psychiatric suggestions may provide a better care for the mother-infant pairs.

COMENTÁRIOS

Os autores procuraram ver a relação entre a depressão pós-parto e sintomatologia comportamental, nomeadamente irritabilidade/choro, perturbações do sono e problemas alimentares. Utilizaram para avaliar a depressão a Escala de Edimburgo[1]. Encontraram depressão em 34% das mães, verificaram uma relação directa entre a extensão da depressão e as perturbações comportamentais, uma boa resposta à terapêutica e um *dropout* elevado nas mães que não aceitaram tratamento. Concluem afirmando que o tratamento precoce das perturbações e a aceitação por parte das mães das sugestões do psiquiatra podem resultar em melhores cuidados na díade mãe/filho. E se mãe e filho estão mais bem cuidados, a restante família também estará, reduzindo-se, entre outros, o risco de maus-tratos, incluindo a violência doméstica e, pior ainda, o risco de morte pois as doenças psiquiátricas são a principal causa de morte materna e são agravadas pela gestação e pós-parto[2].

Há outras consequências da depressão pós parto. As mães deprimidas falam menos e com uma entoação mais monótona do que pode resultar prejuízos da fala e da capacidade cognitiva. Como as mães respondem menos às solicitações do bebé, este pode tornar-se mais irritável, reservado e com reduzido interesse na interacção social. Podem ter cólicas. Algumas mães depressivas são mais intrusivas, interrompendo e interferindo frequentemente com o comportamento dos filhos, com consequências nefastas para o equilíbrio emocional de ambos. A depressão pós parto acarreta perturbações cognitivas. Influencia o quociente de inteligência, eleva para o dobro a necessidade de medidas educacionais especiais e para doze vezes mais os cuidados emocionais, comportamentais e de aprendizagem. Mais que as raparigas, os rapazes vem a apresentar perturbações da atenção e do cálculo matemático. Há ainda risco acrescido de acidentes, maus-tratos, redução da amamentação e de disfunção familiar[3]. A depressão pós parto é *"contagiosa"*pois o pai pode vir a ter depressão, agravando-se assim toda a dinâmica familiar[4].

É assim necessário estarmos atentos à depressão pós-parto, um problema com carácter de saúde pública e de elevada prevalência pois atinge 5 a 25 % das recém mães[3], ou 34% como o verificado neste trabalho. E quem deve estar especialmente atento? Os Médicos de Família e os Pediatras, os profissionais que mais contactam com as novas mães, comparados com os Obstetras que frequentemente perdem o contacto com a mulher depois da primeira observação pós-parto. As múltiplas consultas de saúde infantil constituem uma excelente oportunidade para diagnosticar a depressão pós-parto e assim os Pediatras e Médicos de Família não podem desperdiçar este elevado potencial[5,6]. Vejamos então alguns aspectos, necessariamente resumidos, desta problemática.

As perturbações do humor observadas no pós parto são três: a conhecida por "baby blues", a depressão e a psicose pós parto[3]. A psicose pós-parto é rara, 0,5%. Os "baby blues" são a mais frequente, observando-se em cerca de 85% das mulheres. Instala-se na primeira semana e é caracterizada por labilidade emocional, lágrimas fáceis, irritabilidade e ansiedade. Resolve-se na segunda semana, sem tratamento. A depressão atinge cerca de 5 a 25%, ou mais, das mulheres e pode ocorrer entre a 2.ª semana e o primeiro ano. O quadro é característico de qualquer depressão, no-

meadamente tristeza, perda de interesse, perturbações do sono, perda de apetite e peso, fadiga, irritabilidade, ansiedade, sensação de culpa e pensamentos de auto-destruição. A prevalência elevada aconselha o rastreio generalizado através da aplicação sistemática de metodologia e ferramentas apropriadas como a Escala de Edimburgo (Quadro I). A aplicação desta escala pode ser precedida pela resposta positiva a duas perguntas mais generalistas: se nas últimas duas semanas a mulher se sentiu em baixo, deprimida ou infeliz, e sendo verdade se isto aconteceu durante alguns dias, mais do que uma semana ou quase todos os dias e se também nas últimas duas semanas sentiu menos interesse ou alegria nas coisas e sendo verdade, e tal como na questão anterior, se isto foi sentido em alguns dias, em mais do que 7 dias ou quase todos[7]. Deveremos estar particularmente atentos quando houver factores de risco: baby blues e história de depressão antes ou durante a gestação e depois de gestações anteriores. O momento apropriado para rastreio não pode ser bem balizado pois a depressão pode instalar-se durante o primeiro ano após o parto. Assim, ainda que se recomende rastrear entre as duas semanas e os 4 meses, pode ser necessário rastrear antes ou depois se houver factores de risco. Deveremos, portanto, inquirir em cada consulta de como vai a saúde não só do lactente mas também da mãe.

Quanto ao tratamento destas perturbações do humor observadas no pós parto, podemos dizer que excepto a psicose, ele pode ser conduzido pelo Médico de Família.

Em conclusão, a depressão pós parto é um problema de saúde pública, tendo em conta a prevalência e as consequências. Pediatras e Médicos de Família ocupam uma posição privilegiada para o rastreio. As ferramentas são simples e de aplicação fácil. Na sala de espera e em todas as consultas de saúde, as mães podem responder às duas perguntas ou aos items da Escala de Edimburgo.

Tojal Monteiro[1]

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 83-84

Quadro I - Escala de avaliação da depressão pós-parto de Edimburgo

1	**Fui capaz de rir e apreciar o lado bom das coisas** ☐ Tanto quanto pude ☐ Nem sempre ☐ Raramente ☐ Não, de modo algum	6*	**As coisas têm corrido mal** ☐ Sim, muitas vezes ☐ Sim, algumas vezes ☐ Não, muito raramente ☐ Não, sempre como o costume
2	**Tenho antecipado coisas com entusiasmo** ☐ Como sempre ☐ Menos do que era habitual ☐ Muito menos ☐ Não, de modo algum	7*	**Tenho sido tão infeliz que tenho dificuldade em dormir** ☐ Sim, quase sempre ☐ Sim, algumas vezes ☐ Não, quase nunca ☐ Não, nunca
3*	**Culpei-me desnecessariamente quando as coisas correram mal** ☐ Sim, quase sempre ☐ Sim, frequentemente ☐ Raramente ☐ Não, nunca	8*	**Senti-me triste ou desgraçada** ☐ Sim, quase sempre ☐ Sim, muitas vezes ☐ Não muitas vezes ☐ Não, nunca
4	**Tenho-me sentido ansiosa ou apoquentada sem grandes razões** ☐ Não, de modo algum ☐ Raramente ☐ Sim, algumas vezes ☐ Sim, muitas vezes	9*	**Senti-me tão infeliz que chorei** ☐ Sim, muitas vezes ☐ Sim, a cada passo ☐ Só ocasionalmente ☐ Não, nunca
5*	**Fiquei amedrontada ou mesmo em pânico sem grandes motivos** ☐ Sim, muitas vezes ☐ Sim, por vezes ☐ Quase nunca ☐ Nunca	10*	**Pensei magoar-me a mim mesma** ☐ Sim, muitas vezes ☐ Algumas vezes ☐ Muito dificilmente ☐ Nunca

Pontuação: questões 1, 2 e 4 (sem*): 0,1,2,3 de cima para baixo; questões 3, 5-10 (com *): 3,2,1,0, de cima para baixo
Pontuação máxima: 30 Possível depressão: 10 ou mais.

[1] Professor de Pediatria do ICBAS/HGSA

BIBLIOGRAFIA

1. Cox JL, Holden JM, Sagovsky R. Detection of postnatal depression: development of the 10-item Edinburgh Postnatal Depression Scale. Br J Psychiatry 1987; 150:782-786.
2. Blake F. Be vigilant for symptoms of perinatal depression. The Practitioner 2007; 251:27-34.
3. Currie ML, Rademacher R. The paediatrician's role in recognizing and intervening in postpartum depression. Pediatr Clin N Am 2005; 51:785-801.
4. Paulson JF, Dauber S, Leiferman JA. Individual and combined effects of postpartum depression in mothers and fathers on parenting behaviour. Pediatrics 2006; 118:659-668.
5. Chaudron LH, Szilagvy PG, Kitzman HJ, Wadkins HIM, Conwell Y. Detection of postpartum depressive symptoms by screening at well-child visits. Pediatrics 2004; 113.551-558.
6. Haneghan AM, Chaudron LH, Storfer-Isser A, Park E R, Kelleher K J, Stein R E K, at al. Factors associated with identification and mamagement of maternal depression by pediatricians. Pediatrics 2007; 119: 444-454.
7. Olson AL, Dietrich A J, Prazar G, Hurley J. Brief Maternal depression screening at well-child visits. Pediatrics 2006; 118:207-216.

An Epidemiological and Diagnostic Study of Asperger Syndrome According to Four Sets of Diagnostic Criteria

Mattila, Marja-Leena M.D.; Kielinen, Marko Ph.D.; Jussila, Katja M.A.; Linna, Sirkka-Liisa M.D., Ph.D.; Bloigu, Risto M.Sc.; Ebeling, Hanna M.D., Ph.D.; Moilanen, Irma M.D., Ph.D.

Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry. 46(5):636-646, May 2007

Objective: This study evaluated the diagnostic process and prevalence rates of Asperger syndrome (AS) according to the DSM-IV, ICD-10, and criteria developed by Gillberg and Gillberg and by Szatmari and colleagues and clarified confusion about AS.

Method: An epidemiological study of 5,484 eight-year-old children in Finland, 4,422 (80.6%) of whom rated on the high-functioning Autism Spectrum Screening Questionnaire by parents and/or teacher, 125 of them screened and 110 examined by using structured interview, semistructured observation, IQ measurement, school day observation, and patient records. Diagnoses were performed by following the DSM-IV, ICD-10, and criteria developed by Gillberg and Gillberg and by Szatmari and colleagues in detail.

Results: The prevalence rates per 1,000 were 2.5 according to the DSM-IV, 2.9 to ICD-10, 2.7 to Gillberg and Gillberg's criteria, and 1.6 to the criteria of Szatmari et al.

Conclusions: The results emphasize the need to reconsider the diagnostic criteria of AS. The importance of multi-informant sources came up, and the need of several informants was highlighted, especially when diagnosing the broader pervasive developmental disorders.

COMENTÁRIOS

O Síndrome de Asperger (SA) é um quadro do espectro do autismo que tem suscitado um interesse clínico crescente, dadas as características peculiares das crianças que o padecem, como também às dificuldades de diagnóstico que por vezes coloca. Certos autores defendem que é uma forma de autismo de elevado funcionamento e, na verdade, partilha muitas das características do autismo, como certos défices na interacção social e a existência de padrões restritos, estereotipados e repetitivos de comportamentos, interesses e actividades. No entanto, a linguagem precoce e a função cognitiva não devem ter um atraso significativo para se falar em SA. Os critérios de diagnóstico foram estabelecidos em 1993 na Classificação Internacional das Doenças (CID) e no ano seguinte na classificação americana das perturbações mentais (DSM). A descrição de crianças com SA é feita pela primeira vez em 1944 por Hans Asperger, que a designou de psicopatia autística. Só em 1981 é que Lorna Wing publica uma revisão e uma série de casos, atribuindo o nome de Síndrome de Asperger. Autores como Cristopher Gillberg e Szatmari na década de 80 criaram critérios operacionais para o diagnóstico, mas só nos finais da década de 90 é que os clínicos começam a reconhecer o quadro.

Este estudo epidemiológico incidiu nas crianças nascidas em 1992 (5 484) de uma comunidade finlandesa. Dado que a escolaridade na Finlândia se inicia aos 7 anos e ser frequente que um mesmo grupo de crianças tenha o mesmo professor por vários anos, o estudo utilizou crianças de 8 anos, em que os problemas de comportamento no grupo já têm mais probabilidade de surgir, sendo conhecidas do professor pelo segundo ano consecutivo. Cerca de 80,6% foram rastreadas pelo Autism Spectrum Screenning Questionnaire (ASSQ), aplicado a pais e professores. As crianças que obtiveram pontuações de determinados valores foram então avaliadas por outros instrumentos (ADOS, Autism Diagnostic Observation Schedule e ADI-R, Autism Diagnostic Interview) e examinadas pelos autores. Este grupo abrangeu 110 crianças. Utilizando quatro conjuntos de critérios de diagnóstico - DSM-IV, CID-10, Gillberg &Gillberg e Szatmari – obtiveram-se valores de prevalência de 2,5, 2,9, 2,7 e 1,6 / 1 000 respectivamente. Esta variabilidade com os critérios utilizados vem comprovar que os critérios necessitam ser reformulados. Entre os aspectos menos consensuais destacam-se os problemas da linguagem: para as classificações da CID-10 e DSM-IV, não pode haver atraso na linguagem e no desenvolvimento cognitivo, enquanto que Gillberg admite que possa haver atraso na linguagem. A DSM-IV estabelece como critério obrigatório a existência de défice no funcionamento social ou ocupacional da criança (curiosamente duas das crianças da amostra nunca tinham precisado de procurar cuidados de saúde ou para problemas de desenvolvimento). Para Gillberg estas crianças são, do ponto de vista motor "desajeitadas" (o termo clumsiness é geralmente utilizado) que inclui como critério obrigatório. Os défices na interacção social merecem o acordo de todas as classificações. Por curiosidade, assinala-se a crítica à DSM-IV de uma pessoa com SA, Jen Birch[1] e que editou um livro acerca da sua doença, que considera que alguns dos critérios

não estão de acordo com a sua experiência pessoal e de outras pessoas: por exemplo, ao contrário do que é referido na DSM-IV, existem limitações nas competências dos cuidados pessoais como vestir-se, amarrar o cabelo ou apertar cordões.

No presente trabalho, se considerado qualquer sistema classificativo, um total de 19 das crianças foram consideradas como tendo SA, o que corresponde a uma prevalência de 4,3/1 000. Este valor estará de acordo com o encontrado por outros investigadores, embora os estudos encontrem valores que variam entre 0,03 e 6/1 000. Em geral, os valores são mais elevados quando as amostras são constituídas por crianças mais velhas, e incluem outras fontes de informação para além dos pais. O estudo salienta a importância de utilizar fontes múltiplas de informação para permitir um diagnóstico mais acurado – para além dos pais poderem ter as mesmas características, podem também não ter a possibilidade de poder comparar o seu filho com outra crianças e desse modo ter consciência dos seus problemas.

Das 19 crianças com SA, nove delas já tinham o diagnóstico ou "traços de SA nos seus registos clínicos,". Das dez restantes, sete tinham procurado serviços de saúde ou de reabilitação. Em cinco existia o diagnóstico de Síndrome de Hiperactividade com Défice de Atenção, provavelmente porque seriam os traços dominantes na altura em que recorreram a consultas (de Psiquiatria da Infância e Neuropediatria). A inexistência do diagnóstico em 53% das crianças crê dever-se ao relativo desconhecimento do diagnóstico nos finais da década de 90. Por outro lado, sabe-se que é por volta dos 11 anos que o diagnóstico é feito, o que significa que é menos provável na idade das crianças em que o estudo incidiu[1,2]. A proporção de rapazes para raparigas foi de 1,7:1 valor que reflecte uma maior representação de raparigas relativamente a outros estudos.

Este estudo vem confirmar uma tendência que abrange outros quadros do espectro autismo: um aumento da prevalência que provavelmente reflecte uma maior capacidade diagnostica e não um aumento real do número de casos.[3]

Os autores discutem também a importância de fazer o diagnóstico: poderá ajudar a redefinir a intervenção na criança em áreas que podem ter sido ignoradas e também ajuda a compreender melhor a criança nas suas características. Mesmo naquelas em que não tinham ainda surgido problemas, pode vir a ser importante na adolescência, altura em que o próprio toma consciência daquilo que o distingue dos outros.

O rastreio da população total não é recomendado pelos autores dado que a relação custo-benefício é baixa, mas acham muito útil a utilização de instrumentos de rastreio das características do SA e outros quadros do espectro autista na avaliação de crianças com problemas comportamentais ou de desenvolvimento. O ASSQ[4] está traduzido por Vânia Martins e Ana Teles e revela-se um questionário de simples aplicação, sendo que os seus resultados são mais elucidativos quando se utilizam várias fontes de informação. Pode ser aplicado a pais e professores de crianças entre os 7 e 16 anos.

Havendo ainda controvérsia nos critérios de diagnóstico, a tarefa de reconhecer o quadro pode ser mais difícil, especialmente quando os pais não se dão conta das peculiaridades da criança. A este respeito os pais reagem das formas mais variadas à revelação do diagnóstico – ora negando, ora sentindo um grande alívio por que enfim conseguem compreender melhor a criança (amiúde, são acusados de não saber educar os filhos) de que têm de cuidar. Mais raramente, com uma certa satisfação, quando a criança exibe algumas competências que a tornam especial em alguma área e que são avaliados como uma espécie de sobredotação. Podem com efeito revelar curiosidade por assuntos tão diversos como mapas e países, a língua chinesa ou ossos, esqueletos e cemitérios. Mas um dos aspectos mais determinantes no prognóstico é a capacidade de adaptação social, e é para o sucesso educativo e ocupacional que os serviços terão que ajudar jovens e famílias.

A posição adoptada pela sociedade de autismo inglesa[5] é que, mais importante que reconhecer os subgrupos, é reconhecer uma criança como fazendo parte do espectro do autismo, *concentrando-nos nas suas necessidades* e é para estas que se devem dirigir os esforços dos profissionais.

Maria do Carmo Santos[1]

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 85-86

BIBLIOGRAFIA

1. Birch J.Education -Whati is Asperger Syndrome? Disponível em: http://www.aspergers.co.nz/whatIsAsperger.shtml
2. Steinkopff V. The prevalence of autism spectrum disorders. Eur Child Adolesc sychiatry, 2002, 11 (6):249-56.
3. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism and Asperger syndrome: findings from a survey of 770 families. Devel Med Child Neurology, 1999, 41:834-839.
4. Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high- funcioning autism spectrum disordres in school age children. J Autism Dev Disord 1999, 29:129-141.
5. Diagnosis of autistic spectrum disorders – a brief guide for health professionals. The National Autistic Society. Disponível em: http://www.nas.org.uk/nas/jsp/polopoly.jsp?d=1419&a=2224

[1] Pedopsiquiatra do Hospital Maria Pia/CHPorto

Complementary Feeding: A Commentary by the ESPGHAN Committee on Nutrition

ESPGHAN Committee on Nutrition: Carlo Agostoni; Tamas Decsi; Mary Fewtrell; Olivier Goulet; Sanja Kolacek; Berthold Koletzko; Kim Fleischer Michaelsen; Luis Moreno; John Puntis; Jacques Rigo; Raanan Shamir; Hania Szajewska; Dominique Turck and Johannes van Goudoever

J Pediatr Gastroenterol Nutr 2008; 46(1):99-110

ABSTRACT

This position paper on complementary feeding summarizes evidence for health effects of complementary foods. It focuses on healthy infants in Europe. After reviewing current knowledge and practices, we have formulated these conclusions: Exclusive or full breast-feeding for about 6 months is a desirable goal. Complementary feeding (ie, solid foods and liquids other than breast milk or infant formula and follow-on formula) should not be introduced before 17 weeks and not later than 26 weeks. There is no convincing scientific evidence that avoidance or delayed introduction of potentially allergenic foods, such as fish and eggs, reduces allergies, either in infants considered at increased risk for the development of allergy or in those not considered to be at increased risk. During the complementary feeding period, >90% of the iron requirements of a breast-fed infant must be met by complementary foods, which should provide sufficient bioavailable iron. Cow's milk is a poor source of iron and should not be used as the main drink before 12 months, although small volumes may be added to complementary foods. It is prudent to avoid both early (<4 months) and late (>=7 months) introduction of gluten, and to introduce gluten gradually while the infant is still breast-fed, inasmuch as this may reduce the risk of celiac disease, type 1 diabetes mellitus, and wheat allergy. Infants and young children receiving a vegetarian diet should receive a sufficient amount (~500 mL) of breast milk or formula and dairy products. Infants and young children should not be fed a vegan diet.

COMENTÁRIOS

Este tema será com certeza uma das matérias mais polémicas e difíceis de obter consensos baseados em evidência científica, na área da Pediatria. Por isso, este *"position paper"* europeu me pareceu tão corajoso. É claro que, no final, ficamos apenas com um conjunto de pequenas evidências isoladas (pelo menos por agora) que humildemente nos poderão ajudar na elaboração de um plano de alimentação complementar na prática clínica. Vale o esforço num tema tão vasto, com tantas interferências socioculturais.

Ao contrário do aleitamento materno e artificial, são poucos os trabalhos que se debruçaram sobre o impacto desta fase da alimentação na saúde e desenvolvimento somático e cognitivo futuros.

Os problemas começam logo na definição. Assim, a definição da WHO de alimentação complementar inclui o período durante o qual é dado ao lactente qualquer outro líquido ou sólido contendo nutrientes, para além do leite materno. Ora, a inclusão de substitutos do leite humano (fórmulas para lactentes e de continuação) como alimentação complementar poderá ser um factor de perturbação, uma vez que é frequente a suplementação do leite materno muito precocemente (primeiras semanas de vida) com estas fórmulas. O objectivo subjacente à adopção desta definição pela WHO é enfatizar o leite materno, mas efectivamente, esta definição só criará dificuldades no desenho e interpretação de trabalhos que pretendam demonstrar evidência científica. Por isso, neste trabalho a alimentação complementar foi definida como incluindo todos os alimentos sólidos ou líquidos para além do leite materno, fórmula para lactentes ou fórmula de continuação. De facto, cada vez mais os substitutos do leite materno o tendem a ser.

E então, quando iniciar? Esta questão estará necessariamente ligada à suficiência do aleitamento exclusivo, seja ele materno ou artificial, bem como ao contexto geográfico e cultural em questão. Assim, os trabalhos referidos neste ponto são das Honduras e da Bielo-rússia ficando por saber se este ambiente é representativo da realidade de outros países europeus.

Revendo a bibliografia das duas últimas décadas, a preocupação relativamente ao *timing* centrava-se na insuficiência, no défice proteico-calórico, tendo em conta a disponibilidade do leite materno e por outro lado a qualidade e acessibilidade aos alimentos passíveis de serem usados na diversificação[1]. Actualmente, com a acessibilidade extraordinariamente fácil a alimentos complementares de elevada densidade calórica nas sociedades industrializadas, aliada a prevalências epidémicas da obesidade infantil, outras preocupações emergem. Será que excessivos aportes proteicos, energéticos ou lipídicos neste período da vida são determinantes? A programação metabólica ou *imprinting* parece existir muito precocemente, mesmo no período pré-natal, em que o feto está sob o ambiente hormonal complexo materno regulador do metabolismo energético[2,3]. Também depois de nascer, parece importante o perfil de crescimento nos primeiros 24 meses de vida, factor dependente do regime alimentar adoptado na primeira infância[4,5,6]. Por tudo isto, será de primordial importância aferir qualidade e quantidade de nutrientes em fases precoces da vida, sob pena de estarmos a determinar/programar um controlo metabólico e do apetite não favorável para toda vida, com a morbilidade inerente, nomeadamente cardiovascular, como é referida neste trabalho. Para já, o comité advoga o início da diversificação alimentar nunca antes das 17 semanas e nunca depois das 26 semanas de vida.

O grau de maturação orgânica que é necessário alcançar para a metabolização da alimentação complementar é mui-

to interessante sob o ponto de vista das suas relações de influência recíproca. Assim, a transição para alimentos sólidos parece modular a resposta hormonal digestiva (insulina, hormonas adrenais), que por sua vez, estimulam a maturação e adaptação do aparelho gastrointestinal à dieta adoptada. Por outro lado, é importante a noção de período crítico de janela para a aquisição de *skills* do neurodesenvolvimento de manipulação, mastigação e deglutição de alimentos sólidos; a ausência de treino neste período de janela, poderá aumentar o risco de dificuldades alimentares, mais ou menos graves, mais tarde. De facto, a perspectiva comportamental não deve ser descurada. O ambiente familiar com as suas tradições culinárias, cultura de sabores e modos de comer, que são transmitidos de geração em geração, têm raízes já nesta fase da vida. É relevante tê-los e cultivá-los, sendo também um ponto importante deste artigo[7]. É claro que esta influência pode ser mais ou menos positiva consoante os hábitos e comportamentos alimentares da família sejam eles mais ou menos correctos[8].

A abordagem da prevenção da doença alérgica é também interessante. Alguma discrepância entre a escola europeia[9] e a escola americana[10] relativamente a este assunto sempre existiu, sendo esta última muito mais restritiva e proibitiva, sempre apologista da evicção mais ou menos prolongada de alimentos mais alergizantes. De facto, não parece haver evidência científica segura para sustentar tais directrizes, sob pena de correr riscos nutricionais, nomeadamente no que se refere ao peixe e consequente aporte de n-3 LC-PUFA's. Mais interessante na modulação da marcha alérgica (prevenção activa da atopia) será a mais-valia do uso/suplementação com nutrientes funcionais específicos, tais como oligoelementos (ferro, zinco, selénio,…), vitaminas (A, C, E,…), ácidos gordos essenciais e seus PUFA's (DHA e AA), pré e probióticos[11]. Ainda, alguns estudos referidos neste artigo, apontam para a possibilidade de indução atempada de mecanismos de tolerância imunológica quando, alimentos potencialmente alergizantes, são introduzidos nos *timings* previstos, e ao contrário, o retardamento da sua introdução poder estar relacionado com o aumento do risco de sensibilização alérgica.

É também interessante a impressão do efeito protector do leite materno no desenvolvimento de doença celíaca, quando a introdução do glúten é feita enquanto o lactente é ainda alimentado ao peito. Não é claro, no entanto, se o leite materno atrasa o aparecimento dos sintomas ou se induz protecção permanente contra o desenvolvimento da doença. O comité continua a desaconselhar quer a introdução precoce (antes dos 4 meses), quer a introdução tardia do glúten (depois dos 7 meses), mas sempre que possível durante o aleitamento materno.

O leite de vaca em natureza é também um ponto polémico. Assim países como a Dinamarca, a Suécia e o Canadá permitem a sua introdução antes dos 12 meses (9-10 meses), embora a maioria dos países o defenda após essa idade. E, mais uma vez a razão aventada é o seu baixo teor em ferro e a sua baixa biodisponibilidade. Parece redutora esta perspectiva, porque a introdução do leite de vaca vem substituir uma fórmula láctea bem balanceada e desenhada para lactentes por um leite adequado à nutrição de vitelos e que sabemos com francas discrepâncias relativamente às necessidades deste período (elevado teor proteico, de gordura saturada e de minerais, bem como uma composição diferente de LC-PUFA's). Mais ainda, quando os alimentos lácteos nesta idade têm grande representação quantitativa e qualitativa na dieta. Um interessante estudo recente[12] parece demonstrar que o leite de vaca poderá ter um efeito positivo no crescimento linear. Este efeito é baseado em estudos de intervenção que mostraram que o aporte de leite estimula os níveis circulantes de IGF-1, estimulação essa que por sua vez depende da carga proteica do leite. Esta estimulação da secreção da IGF-1 faria despertar uma multiplicação celular precoce e aceleração da maturação, podendo estar na base do desenvolvimento de sobrepeso e obesidade futuras. O comité aconselha que a idade de introdução do leite de vaca deve ter em conta factores culturais e regionais, bem como o aporte concomitante de alimentos enriquecidos em ferro e o volume de leite consumido, não devendo ser usado como lácteo principal antes dos 12 meses de idade, embora podendo integrar a composição de outros alimentos. Ainda, leite de vaca com teor de gordura reduzido, estará recomendado só depois dos 2-3 anos de vida, sob pena de não se atingir a carga energética necessária em idades mais precoces.

A introdução da carne pode também constituir um problema. Assim, é cada vez mais frequente a confrontação na prática clínica com pais que pretendem adoptar dietas alternativas vegetarianas, mais ou menos restritivas, aos seus filhos. A carne parece ser de facto imprescindível para assegurar, não só macronutrientes como o aporte de proteínas animais de elevado valor biológico e ácido araquidónico, mas também o aporte de ferro e zinco, cujos teores poderão estar em risco neste período. As dietas vegan (consumo limitado ou ausente de alimentos animais) têm risco efectivo demonstrado de numerosos défices de macronutrientes e micronutrientes, com repercussões nos desenvolvimentos somático e psicomotor, devendo ser enfatizada a necessidade de consumos semanais mínimos de produtos de origem animal, tais como peixe e leite.

A nutrição em idade pediátrica é cada vez mais exigente; apercebemo-nos de que não só é importante colmatar deficiências, mas também estar muito vigilante a excessos. Pretende-se pois conseguir o equilíbrio perfeito de aporte de macro e micronutrientes introduzidos no *timing* certo, de modo a prevenir morbilidades futuras, na vida adulta. Este período da alimentação complementar é particularmente vulnerável pelo seu carácter dinâmico (muitas mudanças sucessivas e encadeadas num espaço de tempo relativamente curto), que ocorrem numa fase de crescimento e maturação rápida do desenvolvimento humano. Mais ainda, as variações geográficas, étnicas e socioculturais aliados a fenómenos de globalização e prosperidade económica dão origem a um processo dinâmico de adopção de esquemas de introdução da alimentação complementar com particularidades específicas.

As achegas científicas baseadas na evidência expostas neste trabalho, poderão ajudar na elaboração de esquemas de introdução de alimentação complementar melhoradas.

Helena Ferreira[1]

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 87-89

[1] Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria

BIBLIOGRAFIA

1. Ballabriga A. Alimentación complementaria y período del destete. In Ballabriga A, Carracosa A (eds). Nutricion en la infancia y adolescencia. Madrid; Ergon, 1998: 104-142.
2. Parsons TJ, Power C & Manor O. Fetal and early life growth and body mass index from birth to early adulthood in 1958 British cohort: longitudinal study. BMJ 2001; 323: 1331-5.
3. Roseboom TJ, van der Meulen JH, Ravelli AC, Osmond C, Barker DJ, Bleker OP. Effects of prenatal exposure to the Dutch famine on adult disease in later life: an overview. Mol Cell Endocrinol 2001; 185: 93-8.
4. Toschke AM, Grote V, Koletzko B, von Kries R. Identifying children at high risk for overweight at school entry by weight gain during the first 2 years. Arch Pediatr Adolesc Med 2004; 158: 449-52.
5. Stettler N, Kumanyika SK, Katz SH, Zemel BS, Stallings VA. Rapid weight gain during infancy and obesity in young adulthood in a cohort of African Americans. Am J Clin Nutr 2003; 77: 1374-8.
6. Ong KK, Ahmed ML, Emmett PM, Preece MA, Dunger DB. Association between postnatal catch-up growth and obesity in childhood: prospective cohort study. BMJ 2000; 320:967-71.
7. Klesges RC, Coates TJ, Brown G et al. Parental influences on children's eating behavior and relative weight. J Appl Behav Anal 1983; 16: 371-8.
8. Guillaume M, Lapidus L, Beckers F, Lambert A, Björntorp P. Familial trends of obesity through three generations. Int J Obes Relat Metab Disord 1995; 19(Suppl 3): S5-S9.
9. Høst A, Halken S. Primary prevention of food allergy in infants who are at risk. Curr Opin Allergy Clin Immunol 2005; 5: 255-259.
10. Committee on Nutrution of American Academy of Pediatrics. Hypoallergenic Infant Formulas. Pediatrics 2000; 106 (2): 346-349.
11. Koletzko B, Aggett PJ, Bindels JG, et al. Growth, development and differentiation: a functional food science approach. Br J Nutr 1998; 80 (suppl 1): S5-S45.
12. Hoppe C, Molgaard C, Juul A, Michaelsen KF. Cow's milk and linear growth in industrialized and developing countries. Annu Rev Nutr 2006; 26:131-173.

ABREVIATURAS

LC-PUFA – long-chain polyunsaturated fatty acid;
PUFA – polyunsaturated fatty acid;
DHA – docosahexaenoic acid;
AA – arachidonic acid;
IGF-1 – insulin-like growth factor - 1.

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

O Trilema da Saúde: Dificuldades e Soluções

Ermelinda Santos Silva [1]

RESUMO

Nas sociedades modernas a Saúde é considerada um bem de mérito e a **equidade** no acesso e na prestação de cuidados de saúde é um valor social que adquiriu grande relevância na 2ª metade do século XX, especialmente na Europa, sendo a sua aceitação consensual por quase todas as ideologias políticas (excepção feita ao liberalismo radical).

Os médicos buscam incessantemente aumentar a **eficácia** e a **qualidade** dos cuidados de saúde, numa luta infindável contra a morte e o sofrimento, e o vertiginoso avanço científico e tecnológico alcançado pela Medicina é a expressão vitoriosa deste esforço, complementado pelo de inúmeras outras áreas do conhecimento humano. Mas estes inegáveis avanços (filosóficos e científicos) comportam custos económicos, e não só. Sendo a Saúde um bem cada vez mais caro, e cada vez mais reclamado como um direito social de todos, questiona-se a adequada gestão dos recursos que lhe são destinados, tanto mais que os mesmos não são ilimitados e há outras necessidades a suprir. Neste contexto ganha terreno a busca da **eficiência** procurada por economistas e gestores.

Actualmente sempre que as sociedades procuram aumentar a equidade e os médicos tentam aumentar a eficácia e a qualidade, diminui a eficiência. Quando os gestores tentam melhorar a eficiência diminui a equidade e existe o risco de diminuir também a eficácia e a qualidade.

A procura do melhor equilíbrio entre equidade, eficácia/qualidade, e eficiência, (**o trilema da saúde**) enfrenta várias dificuldades para as quais é necessário encontrar soluções.

É um trilema ético, técnico-profissional e económico-financeiro, difícil de resolver em qualquer país.

Palavras-chave: cuidados de saúde, gestão de recursos, equidade no acesso, eficiência, eficácia e qualidade

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 90-100

O ESTADO DA ARTE

1 - O valor da Equidade

Nas sociedades modernas a Saúde é considerada um bem de consumo individual cuja utilização dá origem a benefícios superiores àqueles gozados pelo consumidor, ou seja, é um bem de mérito ou um bem social[1]. Mas este é um conceito recente.

Antes da II Guerra Mundial a Saúde era tida como uma questão individual e os custos com a sua manutenção e com a cura das doenças eram suportados pela pessoa e/ou família. O Estado, as organizações privadas de assistência caritativa, particularmente nos países latinos, intervinham apenas para suporte dos pobres que não tinham dinheiro nem condições para serem tratados em casa ou em hospitais privados.

O problema da Saúde como uma responsabilidade pública nasceu há pouco mais de 50 anos com a criação do Serviço Nacional de Saúde Inglês em 1948. Note-se, no entanto, que por exemplo a partir da lei de Bismark em 1883, se foi consolidando outro modelo com pressupostos diferentes, o qual persiste, com adaptações, na Alemanha e noutros países europeus[2,3].

A criação do Serviço Nacional de Saúde Inglês em 1948 constituiu um marco histórico ao permitir aos cidadãos ingleses a obtenção de cuidados de saúde sem encargos financeiros para muitos insuportáveis, e sem depender da caridade de pessoas e instituições, tendo passado a ser uma obrigação colectiva dos cidadãos contribuintes em benefício de todos os cidadãos. O direito a cuidados de saúde passou a ser uma responsabilidade da sociedade. Esta inovação surge no contexto político e social da Inglaterra do pós-guerra em que as estruturas de saúde previamente existentes tinham sido destruídas e havia um forte sentimento de solidariedade na população.

Nos últimos 50 anos muitas mudanças ocorreram, com destaque para o encarecimento dos cuidados de saúde, mercê do vertiginoso avanço científico e tecnológico alcançado e do envelhecimento da população. Esta realidade foi tornando cada vez mais difícil "dar tudo a todos" na Saúde, tanto mais que as sociedades têm outras necessidades a suprir e é por isso preciso fazer escolhas.

A decisão de como deve ser feita a distribuição dos recursos numa sociedade depende da teoria ética aceite pela mesma. As teorias éticas que servem para determinar uma distribuição justa dos recursos económicos são por vezes designadas por teorias de justiça social.

Em 1971, o filósofo americano John Rawls propõe-nos uma concepção política de justiça como equidade ("justice as fairness") como valor social emergente que permite a coesão social, e portanto a paz, nas sociedades democráticas modernas onde convivem uma pluralidade de doutrinas entre si incompatíveis e inconciliáveis – religiosas, filosóficas e morais. Rawls pressupõe que as desigualdades, logo presentes ao nascimento (os dons naturais e as circunstâncias históricas), são imerecidas ou injustas e

[1] Serviço de Pediatria, Hospital Maria Pia / CHPorto

que uma sociedade que quer construir a justiça deve procurar anular as vantagens ou desvantagens que resultam da biologia ou de factores históricos. Este filósofo afirma que os bens económicos e os serviços que são vitais devem ser distribuídos igualmente. O conceito de igualdade de oportunidades para todos é a tese central da social-democracia e do socialismo democrático e faz parte das ideologias políticas que têm governado a Europa nas últimas décadas.

Na Saúde a questão essencial é saber se os cidadãos de uma sociedade democrática e livre têm direito a cuidados de saúde pagos por todos em nome do princípio da justiça como equidade e igualdade de oportunidades. Se sim, esta teoria dá origem aos serviços públicos de Saúde financiados através dos impostos e tendencialmente progressivos e, quando o princípio da generalidade é aceite sem restrições, a cobertura deve ser total. A Medicina Privada tem um papel complementar do sistema público para quem quiser cobertura adicional ou quiser ter maior liberdade de escolha.

Em 1974 Robert Nozick propõe uma teoria diametralmente oposta, uma concepção de justiça assente no respeito absoluto pela liberdade individual ("entitlement theory") que justifica as ideologias radicalmente liberais (pouco populares na Europa mas com bastante influência, por exemplo, nos Estados Unidos da América). Esta teoria vê a intervenção social no mercado dos cuidados de saúde feita em nome do que chamam "falsa" ideia de justiça porque coloca restrições injustificadas às liberdades individuais das pessoas doentes e dos médicos. Os partidários desta teoria defendem as regras do mercado livre e do princípio material da capacidade de pagar o bem ou o serviço médico recebido. Os programas sociais providenciando cuidados de saúde não seriam necessários e as necessidades de uma pessoa não imporiam qualquer obrigação sobre outra pessoa para além daquilo que ela própria esteja voluntariamente disposta a aceitar. No limite esta teoria dá origem à ausência de qualquer serviço público e ao mercado livre da saúde onde os pagamentos são directos (altamente regressivos) ou através de seguros privados (igualmente regressivos).

Voltando à teoria de Rawls e confrontando-a com a dura realidade de que os recursos não são ilimitados, levantam-se certo tipo de questões que põem em causa o princípio da generalidade. O direito a cuidados de saúde pagos em nome do princípio da justiça como equidade deve cobrir todas as formas do adoecer, ou apenas aquelas pelas quais a pessoa não seja directamente responsável? Ou apenas as que ameaçam a sua vida? Ou têm apenas direito a um pacote mínimo de cuidados cujos custos, a sociedade livre e democrática, no seu todo pode pagar?

Para tentar responder a estas questões tão desagradáveis quanto pertinentes criou-se o conceito de necessidade. De que cuidados de saúde têm necessidade, de facto, os cidadãos? De todos os possíveis, ou apenas dos que se referem a situações que põem em risco a vida ou impedem a actividade profissional? Ou apenas daqueles que servem para melhorar a saúde colectiva das sociedades, dependente ou independentemente da situação financeira de cada um?

Talvez inspirado no conceito de necessidade, em 1997 Alan Williams apresentou a teoria do "fair innings", que não é mais do que uma proposta de racionamento de cuidados pelo critério da idade.

Com a idade aumenta a probabilidade de doença e a capacidade de recuperação diminui. Se o objectivo for optimizar a saúde da população como um todo deve dar-se prioridade a quem obtém maior benefício do tratamento. Quando o tratamento traz efeitos que duram o resto da vida, o benefício é maior para os mais jovens. Assim sendo, geralmente o objectivo de optimizar a saúde da sociedade discrimina os idosos. Dada a limitação dos recursos disponíveis, optar por atribuir um pequeno benefício a um idoso pode impedir a atribuição de um grande benefício a um jovem.

Pode ser usado o argumento de que os anos de vida trazem utilidade crescente com a idade, e que um idoso valoriza mais um pequeno impacto na sua saúde do que um jovem valoriza um grande impacto na sua. No entanto, como cidadãos (e não como consumidores de cuidados), devemos garantir que os cuidados são oferecidos de acordo com a necessidade, não dependendo das preferências individuais. Esta é decidida por um terceiro que atribui pesos relativos a diferentes necessidades de forma a estabelecer prioridades na prestação de cuidados.

Um dos objectivos sociais deve ser a redução de desigualdades na experiência de uma vida saudável e, sendo assim, faz mais sentido promover a sobrevivência de um jovem do que a de um idoso que já viveu uma vida saudável "suficiente". Inquéritos feitos à população indicam que, quando pressionadas, as pessoas tendem a dar prioridade aos jovens. Os profissionais de saúde tendem a fazer o mesmo. Mesmo entre os idosos este facto tende a verificar-se.

A aceitação de teorias baseadas no conceito de necessidade, dá origem a sistemas onde se admite a existência de racionamento de cuidados de saúde através da concepção de pacotes básicos e públicos de serviços, definidos segundo os critérios aceites pela sociedade como um todo, e onde existem paralelamente sistemas privados de saúde para quem os quiser, e puder, livremente escolher e pagar.

Os critérios de definição do pacote básico são variáveis: a idade ("fair innings"), certo tipo de doenças (incuráveis ou consideradas demasiado banais), o nível de rendimento, etc. Se o critério principal for o nível de rendimentos este caminho pode levar a opções de financiamento da Saúde que contemplam o "opting-out", voluntário ou obrigatório para cidadãos com rendimentos superiores a um certo nível[4].

A situação portuguesa

Em Portugal a situação dos cuidados de saúde nos primeiros ¾ do século XX foi idêntica à do resto da Europa até à II Guerra Mundial. Data da década de 60 a criação da primeira rede de serviços de saúde em que predominam as instituições privadas (de natureza religiosa ou sem fins lucrativos de que são exemplo as Misericórdias) e a criação de mecanismos básicos de seguro (ex: ADSE).

Foi após a revolução de Abril de 1974 que se passou a considerar que o Estado deve ser responsável pela assistência na doença aos seus cidadãos, e em 1979 foi criado o Serviço Nacional de Saúde (SNS) inspirado no modelo inglês, financiado através dos impostos e com o Estado como o grande prestador de cuidados (trinta anos depois do modelo original). Os portugueses passaram a ter o direito constitucional aos cuidados de saúde prestados por um sistema geral, compreensivo e gratuito (texto original).

Desde então o SNS sofreu alterações, das quais se destacam a Lei de Bases da Saúde (1990), o Estatuto do SNS (1993), a Alteração do Estatuto do SNS (1998), e as reformas mais recentes em 2002. No entanto, mantêm-se consignados na Constituição da República Portuguesa os princípios da Universalidade e Generalidade na cobertura, e os valores da Equidade no acesso e da Solidariedade no financiamento.

A universalidade pressupõe que todos os cidadãos, sem excepção, estejam cobertos por esquemas de promoção e protecção da saúde e por serviços prestadores de cuidados. Em tese, tal princípio está consagrado, conjugado de forma inseparável com o princípio da generalidade. Este princípio aponta para o direito dos cidadãos a todo o tipo de cuidados de saúde (cuidados compreensivos e continuados). Apesar disso, estes valores estão longe de estar satisfatoriamente cumpridos e a solidariedade no financiamento tem mesmo vindo a decrescer.

O princípio da generalidade não é cumprido, já que o SNS não tem capacidade para dar cobertura a um vasto conjunto de prestações (um número significativo de portugueses não têm de facto acesso a um médico de família que lhe garanta cuidados continuados; o acompanhamento da criança, do nascimento até à adolescência não está garantido por consultas de Pediatria de carácter preventivo; a oferta dos cuidados dentários é escassíssima; os cuidados de evolução prolongada para idosos, casos terminais, sinistrados, deficientes, ou doentes em reabilitação são prestados injustificadamente em regime hospitalar por falta de estruturas de saúde apropriadas).

A equidade no acesso está prejudicada por assimetrias regionais e, ainda, pela existência de subsistemas de saúde (seguro social paralelo ao financiamento por impostos), que cobrem 25% da população, e permitem um acesso mais rápido aos serviços e cobertura de serviços e prestadores adicionais. Dado o nível de vida médio em Portugal, os co-pagamentos afectam a equidade no acesso, pois limitam muito os grupos mais desfavorecidos.

O financiamento do SNS baseado num sistema contributivo, através dos impostos directos (rendimento) e indirectos (consumo) é, teoricamente, um sistema progressivo, solidário, embora a fatia que provém dos impostos indirectos seja regressiva. No entanto, a equidade vertical está prejudicada pela fuga aos impostos directos (IRS e IRC) e a equidade horizontal fica prejudicada pelo tratamento diferente para empregados por conta de outros e trabalhadores por conta própria, com o mesmo rendimento[2,5,6,7].

2 - As metas da Eficácia e da Qualidade

Nas últimas décadas os progressos da Medicina têm sido prodigiosos e, graças a eles, hoje curam-se doentes afectados por doenças outrora fatais, enquanto outros são transformados em doentes crónicos (ex: crianças com doenças hereditárias do metabolismo, doentes portadores do VIH, etc). Por outro lado, o desenvolvimento da reanimação, com o aperfeiçoamento de tecnologias que permitem manter doentes em estados prolongados de "vida vegetativa", afrontam sem paralelo os limites da morte. No entanto, a qualidade de vida dos doentes crónicos e dos doentes terminais e moribundos é um aspecto que passa muitas vezes para segundo plano, vivido em solidão e sofrimento, do próprio e dos seus familiares.

Em 1999 o Conselho da Europa entendeu ser necessário emanar uma recomendação para a "Protecção dos direitos do Homem e da dignidade dos doentes incuráveis e dos moribundos"[8].

A criação de Comissões de Ética nas Unidades de Saúde (sobretudo nos hospitais), constituídas não apenas por médicos ou enfermeiros mas também por juristas e confessores de credos religiosos, tem sido uma tentativa de abrir o debate destas questões à sociedade, mas na prática estas Comissões agem e intervêm muito menos do que é necessário.

Para além dos doentes incuráveis e moribundos a Medicina moderna rasgou fronteiras em outras áreas, como as técnicas de diagnóstico pré-natal e de fertilização "in vitro", e a clonagem, que pedem decisões difíceis e não consensuais e que têm obrigado as sociedades a legislar sobre a matéria[9].

A Medicina portuguesa tem acompanhado bem de perto toda a inovação/progresso com pouco (e por vezes nenhum) atraso em relação ao que de melhor se faz a nível Europeu e Mundial, ao contrário do que acontece de um modo geral no país em outras áreas. Enleados nesta busca frenética da eficácia só muito recentemente começámos a despertar para o valor da qualidade em Saúde.

O conceito de "Medicina Baseada na Evidência" é muito recente e, no entanto, é tão simples e básico que choca não ter surgido antes. Trata-se de um conceito que assenta em metodologias de avaliação e garantia da qualidade numa abordagem pelo processo e pelos resultados. Os estudos ou ensaios clínicos efectuados em larga escala são capazes de produzir conhecimento científico com níveis de evidência muito mais elevados do que as experiências individuais de cada médico. Os saberes assim obtidos são normalizados na construção de protocolos de actuação ("guidelines") ou recomendações conforme o nível de evidência encontrado, promovendo-se e difundindo-se as melhores práticas para o Estado da Arte com vantagens na eficácia e na qualidade dos cuidados de saúde, bem como, directa ou indirectamente, na eficiência.

Não nos podemos esquecer que os médicos sempre trataram os seus doentes com base na sua experiência pessoal, abertos às experiências relatadas oralmente por colegas e à literatura escrita que, até meados do século XX, não abundava (as novidades demoravam a chegar). A facilidade na partilha

de experiências, promovida pelas novas tecnologias de informação, veio permitir aos médicos o acesso às inovações com uma rapidez que antes nunca fora possível e veio facilitar o aparecimento deste conceito de Medicina Baseada na Evidência.

Os modernos modelos de Gestão Baseada na Clínica têm por base estudos que nos permitem elaborar indicadores de saúde das populações. Os indicadores de saúde de uma população permitem-nos caracterizar o estado de saúde da mesma, estabelecer prioridades e elaborar planos de acção racionais. Tais modelos visam aumentar a eficácia e a qualidade dos cuidados, ao mesmo tempo que promovem uma utilização racional dos recursos.

Mas a qualidade em Saúde não depende apenas da eficiência técnica dos actos praticados pelos médicos e outros profissionais de saúde. Tem dimensões que os excedem largamente e que podem assumir grande relevância e condicionar a apreciação que os doentes fazem em relação ao serviço que procuram. A atenção dada a estas dimensões é também recente.

Vários países europeus desenvolveram Sistemas de Controlo da Qualidade com particular destaque para a Inglaterra, onde foram criados institutos independentes para o efeito (ex: *Kings' Fund*). O Estado inglês foi movido pela necessidade que passou a ter de regular eficazmente a qualidade em Saúde, após a reforma que separou as suas funções de financiador *versus* prestador de cuidados de saúde. Os serviços destes Institutos de Acreditação são agora solicitados pelas Instituições de Saúde em Portugal, enquanto o Instituto Português da Qualidade em Saúde continua a ter um papel muito discreto nesta matéria.

3 - A procura da eficiência

Os avanços científicos e tecnológicos das últimas décadas e o envelhecimento da população tornaram a Saúde um bem cada vez mais caro. Por outro lado, ela é hoje cada vez mais reclamada como um direito social de todos. Sendo também uma realidade insofismável o facto de os recursos não serem ilimitados e de existirem outras necessidades a suprir, eis-nos chegados à dura necessidade do controlo de custos na Saúde.

A inexistência de critérios económicos e sociais que regulem a distribuição e a utilização dos recursos destinados à Saúde conduzir-nos-ia, assim, para resultados aleatórios, em que o excesso e o desperdício poderiam conviver paredes-meias com a escassez e a inacessibilidade. As políticas de contenção de custos são por isso, nos nossos dias, matéria de estudo e reflexão séria e profunda, no sentido de substituir actos de racionamento ou cortes orçamentais cegos, por modelos previamente regulados, tendo em vista maior racionalidade nos processos e uma mais elevada eficiência distributiva nos benefícios.

Não cabe aqui fazer uma exposição longa e detalhada sobre esta matéria, mas apenas uma menção resumida das políticas actualmente mais em voga, principalmente na Europa e nos E.U.A.[3,10,11]:

• *A definição de prioridades*

Hoje em dia sabemos bem que nem todos os consumos que se realizam em Saúde correspondem a efectivas necessidades e também que estas nem sempre têm a mesma importância, para os indivíduos e para a sociedade.

Em 1992, na Holanda, foi proposta a criação de um pacote básico de cuidados assente em quatro critérios fundamentais: necessidade, efectividade, eficiência e responsabilidade. Na Nova Zelândia tem sido seguido um modelo semelhante desde 1993, tendo-se optado claramente por restringir o leque de serviços disponíveis dentro da opção "some health care for all" e não "all health care for some".

Mas a definição de prioridades não se esgota nestas experiências de racionamento de cuidados, que envolvem decisões políticas socialmente antipáticas e eticamente discutíveis. De facto, modelos operacionais de definição de prioridades têm-se revelado mais eficazes e socialmente melhor tolerados. A separação entre financiador e prestador (de que é exemplo a experiência no SNS inglês) fez com que as entidades financiadoras se colocassem na posição de compradores de cuidados de saúde. Face aos recursos limitados de que dispõem, buscam o melhor compromisso entre o custo e a efectividade, tentando definir previamente as necessidades prioritárias da população. Por outro lado, actualmente vem-se insistentemente defendendo uma prática clínica que, de forma implícita, proceda ao estabelecimento de prioridades nas intervenções técnicas. Trata-se do modelo já antes referido e que se designa por "Medicina Baseada na Evidência".

• *Importância estratégica do ambulatório e as alternativas aos hospitais de agudos*

Nas duas últimas décadas tem vindo a ser dada importância crescente ao ambulatório em detrimento do internamento hospitalar (Hospital de dia, Cirurgia ambulatória), e a criação de formas de acolhimento alternativas para idosos e doentes de evolução prolongada, incluindo os doentes mentais ("nursing homes", cuidados domiciliários). Esta política permitiu a redução generalizada de camas em hospitais de agudos, a que correspondeu uma significativa diminuição de gastos neste tipo de cuidados.

• *Racionalização da utilização de tecnologia pesada*

A definição de rácios de densidade populacional por tipo de equipamento (laboratorial ou de imagem) e a criação de Comissões de avaliação da qualidade e adequação desse tipo de exames, contribui decisivamente para o controlo das despesas, numa área em que a disponibilidade de meios é um forte incentivo à procura induzida.

• *Política de recursos humanos*

Em vários países europeus, com destaque para a Alemanha, têm sido tomadas medidas reguladoras na formação e na distribuição dos médicos, com tendência para aumentar a proporção de Clínicos Gerais no contingente global de médicos e para a definição de rácios médico/população. O excesso de oferta de médicos conduz a uma lógica de concentração de recursos junto das populações com maior poder de compra e leva ao fenómeno da procura induzida, fenómeno que se torna ainda mais oneroso quando

estão em causa médicos "especialistas". O excesso de oferta de médicos "especialistas" leva à orientação dos recursos para a super-especialização e para o tratamento, em detrimento da promoção da saúde e da prevenção.

A criação de novos modelos de remuneração para os profissionais de saúde é também uma medida em que quase todos os países europeus se têm empenhado. Tem-se dado relevo aos métodos de remuneração por capitação e incentivos por desempenho. O método de remuneração exclusiva por salário fixo a Clínicos Gerais apenas persiste em Portugal, Grécia, Finlândia, Suécia e parcialmente em França.

No Reino Unido encontra-se actualmente em experimentação um novo modelo de remuneração dos Clínicos Gerais que consiste num autêntico modelo de Gestão Baseada na Clínica. Ao modelo de pagamento prospectivo baseado na capitação, acrescido de uma correcção para gastos acima do previsto por motivos devidamente justificados (ex: epidemias, catástrofes, etc), adiciona-se um incentivo baseado no desempenho. A novidade é que o desempenho do profissional é avaliado através dos resultados produzidos pela sua actividade, no estado de saúde da população que tem a seu cargo. A avaliação é feita através de indicadores de saúde da população que são pré-definidos. Na análise do desempenho é dado também relevo à qualidade dos registos clínicos efectuados.

Acredita-se, e em alguns países parece haver comprovação empírica, que deste modo se obtêm níveis de eficiência mais elevados, mais disponibilidade dos profissionais e mais qualidade.

• Políticas do medicamento

É certo que o aumento de custos com medicamentos se deve em parte aos avanços científicos alcançados mas existem fortes evidências de outras causas provavelmente bem mais relevantes. Todos temos consciência de que nem todos os produtos farmacêuticos que consumimos correspondem a reais benefícios, e para o mesmo fim terapêutico é possível encontrar no mercado produtos com preços substancialmente diferentes. As razões que contribuem para esta situação são várias:

A dificuldade no acesso a cuidados de saúde, contrastando com a facilidade no acesso aos medicamentos, favorece a auto-medicação. A deficiente qualidade na prestação de cuidados, bem como a dificuldade em garantir uma continuidade dos mesmos, conduz a prescrições inadequadas e excessivas de fármacos. E, por fim, a ganância ilimitada da poderosa indústria farmacêutica que detém talvez o negócio legal mais lucrativo do planeta e que investe agressivamente no marketing para promoção de novos fármacos, geralmente mais caros e com eficácia acrescida discutível. Os alvos preferenciais deste marketing são os prescritores (os médicos), cujo perfil é assim fortemente condicionado.

Face ao peso importante dos custos com medicamentos em todos os sistemas de saúde (10 a 20% das despesas correntes), têm sido estabelecidas políticas de racionalização do consumo.

As medidas que se têm revelado mais eficazes são as exercidas sobre os prescritores (os médicos), os produtores (a indústria farmacêutica) e os distribuidores (as farmácias), já que as medidas exercidas sobre os consumidores finais (os doentes) têm impacto reduzido e, no limite, apenas transferem os custos para as pessoas doentes mas não influenciam em nada o tipo e o volume de medicamentos consumidos.

• Orientação dos sistemas de saúde para a promoção da saúde e para a prevenção da doença

Os sistemas de saúde orientados para a promoção da saúde e prevenção da doença, integrado com as actividades de outros sectores como o Ambiente, a Educação, a Habitação, os Transportes, o Emprego, a Segurança Social, etc, potenciam o bem-estar das populações e diminuem o consumo de cuidados de saúde.

A Saúde é o resultado dos estilos de vida, do ambiente, da biologia humana, e também dos cuidados de saúde. Neste contexto assume papel relevantes a Saúde Pública incorporando nas suas atribuições a identificação das necessidades de Saúde e o modo como os serviços se organizam para, de forma integrada, prestarem cuidados a uma população.

• Papel nuclear dos Cuidados de Saúde Primários

A organização dos Cuidados de Saúde Primários privilegiando serviços de proximidade, com acesso personalizado, disponibilidade horária, e possibilidade de visitas domiciliárias, dá aos cidadãos maior segurança, facilita o rastreio e o tratamento precoce de muitas doenças, diminui o consumo desregrado de medicamentos e de exames complementares de diagnóstico, e a utilização exagerada de transportes em ambulância.

• Partilha de custos (o racionamento pelo preço)

Um dos métodos mais praticados para controlar os custos com os cuidados de saúde é colocar os doentes a pagar uma parte ou a totalidade dos custos, através de pagamentos directos, co-pagamentos, franquias, ou taxas moderadoras.

No entanto, a partilha de custos com o consumidor (doente) não tem demonstrado eficácia no controle das despesas de saúde, apenas as transfere para os verdadeiros doentes, aumentando assim a falta de equidade no acesso e na prestação de cuidados. É fácil perceber porquê. Desde logo porque a maior parte do consumo é induzida pela oferta, ou seja, pelos prestadores que, não estando interessados em ver os seus lucros diminuir, tendem a induzir mais a procura naqueles que podem pagar. Daqui decorre que a partilha de custos limita o acesso a alguns mas não diminui os custos.

• Managed Care (a experiência dos E.U.A.)

Nos E.U.A. criou-se um sistema de organização de oferta de cuidados baseado em redes de prestadores preferenciais, com os quais as seguradoras ou o Estado trabalham.

Estes sistemas pretendem integrar os utentes numa estrutura global de prestação de cuidados que tem como objectivo primordial mantê-los saudáveis e, nos casos de doença, acompanhá-los de for-

ma continuada e racional. A escolha da rede de prestadores preferenciais é feita pelos critérios da melhor relação custo-efectividade.

Os segurados são direccionados para recorrer a esses prestadores, sendo penalizados com pagamentos directos integrais ou com co-pagamentos ou franquias mais elevadas, quando recorrem a outros prestadores.

As organizações de "managed care" têm custos 30 a 40 % inferiores aos planos de seguros tradicionais e, segundo alguns estudos, os cuidados prestados não parecem ser muito diferentes. Se assim for há grandes ganhos de eficiência sem perda de eficácia ou qualidade, mas o "managed care" apresenta algumas desvantagens:

A tendência para os fenómenos de "dumping" (recusa em incluir indivíduos com pior saúde, cujo custo poderia exceder o prémio), o "creaming" (esforço por atrair os indivíduos com melhor saúde) e o "skimping" (oferta de uma quantidade de tratamentos inferior à óptima). Para além disto, existe uma restrição à liberdade de escolha dos utentes. A prazo, podem prejudicar o desenvolvimento científico e técnico da Medicina e podem empobrecer a qualidade dos cuidados prestados.

A situação portuguesa

Desde a reforma de 2002 o SNS abriu as portas à empresarialização hospitalar e às parcerias público-privadas na gestão hospitalar e nos cuidados de saúde primários, tendo sido ao mesmo tempo constituída uma Entidade Reguladora Independente que, até ao momento, não teve qualquer actuação visível. O objectivo era melhorar a eficiência do sistema contendo o crescente aumento desenfreado de custos, sendo que eram e são evidentes os sinais de perversão, desperdício e desgoverno do sistema vigente.

É cedo ainda para se tirarem conclusões definitivas e os primeiros indicadores são controversos. No entanto, não nos podemos deixar surpreender por eventuais resultados menos animadores, ignorando as dificuldades existentes e que tornam a mudança difícil e morosa. Os hospitais-empresa, vulgo designados hospitais S.A., herdaram a pesada estrutura burocrática do funcionalismo público e é preciso tempo para mudar não só a estrutura, mas principalmente a cultura das instituições públicas. Alicerçadas num sistema que premeia a posição e a antiguidade, e em escolhas de cariz político ou de tráfico de influências para os lugares de gestão, sobretudo os de gestão de topo, a mudança para estruturas mais funcionais e a construção de uma cultura meritocrática não se faz por decreto-lei, embora a legislação seja uma ferramenta indispensável. A renovação dos quadros com admissões em regimes de trabalho e de remuneração diferentes, a promoção pela avaliação do desempenho, e a escolha das chefias feita com base no mérito e na adequação do perfil às funções, será um processo moroso. Por enquanto, a existência das duas modalidades em simultâneo dentro das instituições é fonte de insatisfação e de conflitos que prejudicam a "performance".

As instruções que emanam do Ministério da Saúde para a contenção de custos são obedecidas através de cortes orçamentais cegos e o controlo do investimento não obedece, na maioria das vezes, a critérios racionais de planeamento mas a critérios de influência política.

A inexistência de Unidades de Saúde de retaguarda para os hospitais de agudos, e a pobre ou nula organização de cuidados domiciliários são uma realidade que urge mudar.

O estado de falência técnica dos Cuidados de Saúde Primários continua a ser o calcanhar de Aquiles do sistema. A má organização e a sua quase total desarticulação em relação aos cuidados secundários e terciários, a desproporção de Clínicos Gerais em relação ao número de médicos "especialistas", com desvantagem para os primeiros em relação aos segundos, e a inadequação dos seus regimes de trabalho e de remuneração, são as principais explicações de um problema fulcral de solução permanentemente adiada. O número total de médicos em Portugal está ao nível da média da União Europeia, mas apresenta uma distribuição regional desequilibrada e uma deficiente distribuição por especialidades. Não deixa, no entanto, de ser interessante reflectir no facto de a presença de um número crescente de médicos espanhóis entre nós ser um claro indicador de défice na oferta.

O consumo de medicamentos é uma das questões mais relevantes do SNS, designadamente quando analisada na sua componente económica. O mercado do medicamento representa actualmente mais de 2% do PIB num processo imparável de subida. Foram dados recentemente os primeiros passos na tentativa de refrear os custos com a promoção do consumo dos medicamentos genéricos, através de legislação própria para o efeito, mas que por enquanto é débil e claramente insuficiente. As embalagens continuam a ser dimensionadas segundo os interesses das farmacêuticas e não é permitida a venda a granel, não se combatendo nem o desperdício nem os riscos da auto-medicação. A percentagem de prescrição de medicamentos genéricos em Portugal continua a ser muito mais baixa que nos outros países europeus, embora com tendência de subida [2,5,6,7,12].

A MINHA OPINIÃO

Os princípios da Universalidade e da Generalidade

Em minha opinião, o princípio da universalidade deverá ser indiscutível na concepção e na sustentação de um Serviço Público de Saúde. A ideia de um sistema público "de todos e para todos" é o melhor exemplo de solidariedade a ser dado pela sociedade, e promove o saudável envolvimento de todos os cidadãos na detecção das insuficiências e falhas desse sistema, bem como na vontade e firme determinação de as resolver.

Já o princípio da generalidade, embora altamente desejável, poderá ser difícil de cumprir por falta de recursos que possam pagar tudo a todos, tal como de facto já sucede. Penso que deverá ser definido um pacote de serviços que deve ficar disponível para todos os cidadãos, em condições de equidade, segundo as disponibilidades financeiras do sistema. Mas o racionamento de cuidados, a existir, deverá ser por comprovada falta de recursos e não apenas por sub-financiamento artificial ou ineficiência, e deve

ter regras claras, pré-definidas, e ser do conhecimento do grande público.

O racionamento de cuidados de saúde levanta questões éticas diversas. Á questão "quem ou que cuidados podemos ou devemos excluir do sistema" nunca é fácil responder. O critério da idade proposto por Alan Williams (teoria do "fair innings") é imoral, encerra em si algo de contraditório, e é por isso inaceitável. Após uma vida inteira de contribuições para uma sociedade e um sistema de saúde, é imoral que um cidadão seja privado de beneficiar deste porque "é velho, já não serve, e já pouco ou nada tem para dar à sociedade". Para além da imoralidade subjacente há algo de absurdo nas opções de uma sociedade que investe fortemente na Medicina, e não só, para aumentar a esperança de vida, e procura a todo o custo adiar a morte (desiderato que, para ser alcançado, se cruza por vezes com dilemas éticos terríveis), e depois despreza e marginaliza os seus velhos! Desprezo e marginalização que culminam nesta teoria de "fair innings", que propõe a discriminação no acesso e na prestação de cuidados de saúde aos seus membros mais idosos! Estranha sociedade, esta!

O critério de exclusão das doenças incuráveis é desumano e indigno dos tempos modernos. Longe devem ir os séculos em que as sociedades segregavam e abandonavam os leprosos à sua sorte, não só para evitar o contágio mas também porque pessoas com um mal incurável já de nada serviam a ninguém! Nos tempos modernos, o acesso generalizado a cuidados paliativos de qualidade será uma marca visível de crescimento das sociedades no respeito pela dignidade humana.

O critério da responsabilidade no adoecer é dos mais perturbadores e controversos. Este critério parte do princípio de que nascemos todos em condições de igualdade para a vida, o que não é verdade! Como lembra bem o filósofo Rawls, as desigualdades estão presentes logo ao nascimento (factores genéticos e ambientais) e continuam a existir no tempo.

É verdade que o estado de saúde é fortemente influenciado pelos comportamentos assumidos pelos indivíduos. Mas se as escolhas que cada um faz são, em parte, resultado de gostos e de preferências, também dependem de restrições. A pobreza está correlacionada com elevadas taxas de abuso de substâncias nocivas (tabaco, álcool, drogas), depressão, suicídio, comportamento antisocial e violência, bem como um largo espectro de problemas físicos. Por outro lado, o desemprego e a insegurança no trabalho, têm efeitos negativos sobre a saúde, aumentando o risco de problemas físicos e psicológicos, e de suicídio. Usando o exemplo do tabagismo é certo que hoje em dia existe a demonstração científica, para além de qualquer dúvida, da acção maléfica do mesmo. Mas será que todos tem acesso a essa informação e tem a mesma capacidade de a compreender? E as mesmas possibilidades para cumprir as recomendações? E a seguir aos fumadores, alcoólicos, e outros toxicodependentes quem excluiríamos? Nos acidentes de viação excluiríamos os "culpados"? O mesmo para os acidentes domésticos ou outros sinistros? E os suicidas falhados? E não terão as sociedades modernas responsabilidades elevadas neste tipo de adoecer, pela educação ou falta dela, e pelos estilos de vida que promovem? A questão da responsabilidade no adoecer nunca será fácil de avaliar. O conceito de "culpa" pode fazer-nos seguir por caminhos perigosos! E a "culpa" é unilateral? E quem consegue prová-lo? E a sobrecarga que tal caminho traria ao sistema judicial não teria custos enormes, individuais e colectivos?

No entanto, nada disto serve para negar o facto de que a Saúde, como direito civilizacional, deve acarretar consigo a obrigação de cumprir certos deveres e o primeiro deles, consignado na "Carta dos Direitos e Deveres dos Doentes", é o dever de zelar pelo seu estado de saúde participando na promoção da sua saúde e da (saúde) da comunidade em que se vive.

O critério de racionamento baseado no nível de rendimentos fere de morte o valor da solidariedade, na concepção e na sustentação de um sistema de saúde pelas razões que mais adiante exporei. A solidariedade é o alicerce crítico sem o qual nunca será possível construir qualquer sistema de Saúde que conduza à equidade.

Em minha opinião, e embora com consciência das dificuldades permanentes que tal caminho colocará sempre, não podendo cumprir na totalidade o princípio da generalidade, o sistema de saúde deverá excluir os cuidados que, do ponto de vista técnico, assumam menor relevância para a saúde individual e colectiva, independentemente da idade, da possibilidade de cura da doença, da "culpa" no adoecer, ou do nível de rendimentos do cidadão.

Os valores da Equidade e da Solidariedade

Em minha opinião, o financiamento do SNS português (vertente assistencial) deve ser feito através de um sistema progressivo, dadas as desigualdades sociais existentes e o baixo rendimento *per capita* da população portuguesa, em comparação com os outros países da União Europeia. Idealmente através de um seguro social público, obrigatório, e nacional, uma espécie de imposto directamente consignado à Saúde, com uma taxa de contribuição progressiva, não apenas baseada nos rendimentos do trabalho (como no modelo alemão de Bismark) mas na globalidade dos rendimentos de cada cidadão. Excepcionais e temporárias situações de sub-financiamento poderiam ser objecto de correcção através do Orçamento Geral do Estado, sendo que em seguida e obrigatoriamente ter-se-iam que desencadear os ajustes necessários ao equilíbrio financeiro do sistema.

Por seu lado, as áreas do Ensino e da Investigação Médica deveriam ser definitivamente separadas da vertente assistencial da Saúde em termos de financiamento e gestão, ao contrário do que se passa actualmente. Estas e a área da Saúde Pública deveriam ser financiadas por fundos provenientes do Orçamento Geral do Estado (impostos).

O "opting-out"voluntário (ex: Alemanha) ou obrigatório (ex: Holanda) para cidadãos com rendimento superior a um certo nível é, a meu ver, altamente desaconselhável, especialmente em Portugal, por vários motivos. Primeiro porque desde logo implicam uma quebra grave do va-

lor da solidariedade no financiamento da Saúde expressado na Lei Fundamental do país, e que continua a ir de encontro, estou certa, ao sentimento maioritário da sociedade portuguesa, onde culturalmente predomina ainda o colectivismo contra o individualismo (ao contrário dos países de cultura anglo-saxónica como o Reino Unido, e sobretudo os E.U.A.). Depois, a saída do sistema público dos cidadãos de maiores rendimentos (e que são tendencialmente também os mais saudáveis dado terem melhores condições de vida e melhor educação) vai conduzir a um fenómeno de selecção adversa. Vão saindo do sistema os contribuintes mais ricos e que o utilizam menos e vão ficando os mais pobres e mais doentes. A consequência é o empobrecimento progressivo dos recursos e a degradação da eficácia e da qualidade do sistema público. Por outro lado, os mais ricos têm possibilidades de financiar sistemas privados alternativos de muito melhor qualidade. Teremos assim muito rapidamente instalada uma saúde para pobres e uma saúde para ricos, com perda total do valor da equidade tal como acontece em países como os Estados Unidos da América (país com a cultura mais individualista do mundo) ou no Brasil (país rico em contrastes sociais em que 10% da população possui 90% da riqueza), e que são exemplos que certamente a sociedade portuguesa não terá vantagens em seguir. De referir que países como a Alemanha ou a Holanda, onde o "opting-out" é respectivamente voluntário ou obrigatório, são países com rendimento *per capita* bem mais elevado que o nosso e em que as desigualdades sociais são bem menos flagrantes. Mesmo assim, o sistema tem um mecanismo de compensação entre fundos para evitar o "cream-skimming" (Alemanha) e uma contribuição obrigatória das seguradoras privadas para os fundos públicos (Holanda).

Por outro lado, em Portugal, a manter-se o actual sistema de financiamento através dos impostos, permitir ou obrigar a classe de rendimentos mais elevados ao "opting-out", iria conduzir à necessidade de reduzir o pagamento de impostos por parte desse grupo, como medida compensatória, medida certamente mal compreendida pela maioria da população. Não o fazer corresponderia a obrigar compulsivamente um grupo populacional a contribuir para um sistema do qual seria excluído no momento da redistribuição, o que me parece eticamente muito discutível, e levaria sobretudo ao reforço dos comportamentos de fuga aos impostos por parte deste grupo, e desta vez com legitimidade moral. A fuga aos impostos é neste momento um problema demasiado grave na sociedade portuguesa para que ainda lhe acrescentemos mais incentivos e, ainda por cima, de carácter moral.

O lugar dos seguros privados de Saúde, em minha opinião, deverá ser o da complementaridade em relação ao seguro público obrigatório. Estes seguros facultativos servirão para fornecer protecção adicional para serviços não cobertos pelo SNS, para permitirem uma maior liberdade de escolha em relação aos prestadores de saúde, e também condições logísticas mais a gosto.

Apesar dos pagamentos directos serem altamente regressivos, penso que as taxas moderadoras são essenciais para refrear o consumo indevido de cuidados de saúde (o chamado risco moral) e, desde que existam regimes de isenção que protejam os grupos de rendimentos mais desfavorecidos e não só, (as circunstâncias de doença ou frequência do consumo de cada tipo de fármacos), o aspecto regressivo desta medida, pode ser atenuado. As taxas moderadoras devem ser vistas por este prisma e não devem ser elevadas ao ponto de serem consideradas uma fonte de financiamento do sistema, embora o dinheiro seja canalizado nesse sentido.

As metas da eficácia e da qualidade

O prodigioso avanço da ciência médica na luta incessante contra a mortalidade do Homem, a par de inegáveis benefícios, trouxe também consigo dilemas éticos terríveis. O desenvolvimento de um gigantesco arsenal terapêutico, incluindo meios de suporte avançado de vida que permitem o prolongamento da mesma na ausência de perspectivas de sobrevivência futura sem estas ajudas, são um exemplo dos dilemas em que progressivamente nos temos vindo a atolar.

Enquanto médicos, mantemos por vezes procedimentos de cuja inutilidade e sentido do absurdo temos consciência pelo prolongamento inútil do sofrimento para os doentes e suas famílias. Ao fazê-lo, pressentimos que não estamos a fazer o melhor, mas persistimos no erro, ofendendo muitas vezes gravemente e de forma continuada o princípio da não-maleficiência (*primum non nocere*) (Beauchamp e Childress, 1979). Embora saibamos que é preciso ter a coragem e a lucidez para perceber que a Medicina não se esgota nos cuidados curativos este caminho não é fácil de seguir por várias razões: desde logo, porque é difícil e cruel tirar a esperança de cura a um doente e à sua família; depois, porque aos médicos custa sempre muito assumir a derrota na luta contra a morte (a morte de um doente é vista como um fracasso), e a tentação é grande quando se tem tantas "armas" ao dispor para ir adiando o desfecho fatal; por último, porque por vezes é difícil definir fronteiras entre os cuidados curativos e os cuidados paliativos. Mas é de todo conveniente que seja feito um esforço nesse sentido, para que os doentes possam usufruir do direito a uma morte com dignidade, e porque não dizê-lo também, para que não se esbanjem recursos sem qualquer sentido.

Não passamos aqui a fronteira para a discussão da eutanásia, debate que não cabe neste trabalho e seria por si só merecedor de uma reflexão detalhada. Não posso, no entanto, deixar de afirmar que será extremamente perigoso para todos seguir um caminho em que se permita aos Médicos (embora mandatados pela Sociedade) um tal poder absoluto de decisão sobre a vida e a morte, poder que não desejo ter enquanto médica e que não estou disposta a consentir enquanto doente.

O prodigioso avanço científico e tecnológico embriagou-nos a todos nós médicos, de tal forma que muitos, rendidos a tal poder, esquecemos as dimensões da Medicina que a fizeram nascer como Arte e não como Ciência. Nesta voragem da eficácia, as virtudes "clínicas" ficaram esquecidas, parecendo haver interesse em ressuscitá-las agora, porque se despertou para o valor da qualidade em Saú-

de. A qualidade em Saúde não depende apenas da eficácia dos meios auxiliares de diagnóstico e dos meios terapêuticos, mas depende de muitas outras dimensões, como por exemplo a capacidade do médico saber estabelecer com o seu doente uma relação de empatia e confiança, que o fará sentir-se seguro e colaborar no tratamento, ou a capacidade de proporcionar conforto e privacidade aos doentes terminais e suas famílias. A rapidez no acesso aos cuidados, a pontualidade no atendimento, a educação e simpatia dos profissionais de saúde, as boas condições logísticas, a possibilidade de acompanhamento por familiares, e o desejo de informação rápida e o mais completa possível sobre o seu estado de saúde, são algumas das exigências dos doentes, realidade para a qual a Medicina deve preparar os seus profissionais, e as Instituições prestadoras de cuidados devem oferecer as necessárias condições estruturais e processuais.

Os doentes são cada vez mais exigentes e têm cada vez mais a noção dos seus direitos. Por outro lado, a busca da eficiência com o objectivo da contenção de custos poderá levar a graves perdas da qualidade em Saúde. Por estes motivos, penso que os mecanismos de controlo da qualidade em Saúde irão assumir capital importância nos tempos que se avizinham.

A procura da eficiência

• A separação de funções do Estado português no sector da Saúde

A separação de funções do Estado português no sector da Saúde (Estado financiador/segurador *versus* prestador de cuidados *versus* regulador do sistema), em marcha desde a reforma de 2002, e tida como meio para resolver a ineficiência e conter os custos, implica riscos que importa considerar de forma atenta e responsável. Em primeiro lugar, o risco de as instituições prestadoras contratadas diminuirem a qualidade de serviço para pouparem nos custos, sobretudo em esquemas de prestadores preferenciais e sem liberdade de escolha dos doentes. Implica também o risco das instituições prestadoras contratadas rejeitarem os doentes "menos rentáveis", promovendo assim a falta de equidade no acesso ("desnatação"). Promove a relação dicotómica entre médicos e gestores condenados a trabalhar num ambiente de tensão pelo conflito permanente entre princípios antagónicos (profissionais e gestionários). Este conflito não se resolverá com a ascensão dos médicos à categoria de gestores das Unidades de Saúde, apenas se transferirá para "dentro" dos médicos. No entanto, penso que se se pretende encontrar o melhor equilíbrio entre estes princípios, os médicos serão sempre a melhor opção para a Gestão da Saúde, desde que habilitados pelas necessárias competências.

A dimensão ética da produção em Saúde eleva a responsabilidade política do Estado enquanto financiador/contratualizador, tendo este que garantir a permanente vigilância do respeito dos prestadores pela universalidade no acesso e pelos direitos e necessidades dos utentes. A função reguladora do sistema é neste novo contexto muito mais exigente e pode consumir por si só recursos que podem absorver os ganhos em eficiência. O Estado deverá continuar a regular as dimensões cruciais da Saúde através dos contratos-programa efectuados com as entidades prestadoras de cuidados (acesso, qualidade, desempenho, informação), mas necessita desenvolver mecanismos de monitorização para verificar se os contratos estão a ser cumpridos.

Tendo em conta a ausência de cultura do Estado português de saber controlar por outros métodos que não a supervisão directa (via hierárquica típica da Administração Pública), seria de todo desejável que esta separação de funções se operasse de forma faseada, pois existe o risco de se perder totalmente o controlo da equidade no acesso, e da eficácia e da qualidade, se assim não for.

Penso que se impõe uma reforma dos modelos de organização e gestão das Unidades de Saúde Públicas, conferindo-lhes maior autonomia e instrumentos de gestão mais adequados, impondo-lhes objectivos e fazendo um controlo eficaz dos resultados obtidos, evoluindo para modelos de Gestão Baseada na Clínica.

Numa segunda fase, poder-se-iam admitir contratos com instituições privadas sem fins lucrativos, que ficariam sujeitas aos mesmos critérios de avaliação entretanto já testados nas instituições públicas. E, por fim, e de forma controlada, poder-se-iam admitir alguns contratos com Privados com fins lucrativos (sujeitos aos mesmos critérios de avaliação), tendo sempre presente que para existir lucro há sempre perdas de ganhos em Saúde. A situação criada a partir da reforma de 2002, em que se pretendeu fazer tudo ao mesmo tempo na intenção de não ser possível voltar atrás, mas sem estabelecer os necessários mecanismos de regulação do sistema, causa-me bastante apreensão e poderá não ter um final feliz.

Penso que, objectivamente, não há qualquer razão para que o Estado não possa continuar a ser proprietário e gestor da maioria das Unidades de Saúde do SNS, mas num modelo de gestão autónoma e totalmente descentralizada e com uma monitorização eficaz dos resultados, permitindo a competitividade entre as várias instituições numa espécie de mercado interno. Penso, também, que uma das medidas fundamentais para estimular uma saudável concorrência, será permitir aos doentes a liberdade de escolha dos prestadores. Não se pense, no entanto, que algo me move contra o sector privado na prestação de cuidados de saúde - apenas entendo que deve exercer a sua missão sem qualquer promiscuidade e em completa separação do sector público, com regras bem claras e bem definidas. Creio mesmo que desempenha um papel importante e complementar, como já referi quando falei do financiamento do SNS, e será mais uma garantia para a liberdade de escolha dos doentes que apesar de legalmente garantida é pouco cumprida no SNS.

• Política de recursos humanos

Considero fundamental uma mudança nos regimes de trabalho dos profissionais de saúde, e não apenas nos métodos de remuneração, como está em voga. Penso que nas instituições de Saúde (públicas ou privadas) devem trabalhar maioritariamente quadros em dedicação exclusiva, sobretudo nos lugares estratégicos de decisão e organização. Para

a excelência do funcionamento das instituições é fundamental, não só a competência, mas também a lealdade dos seus profissionais. Este aspecto assume ainda maior relevo quando está em causa uma actividade como a Saúde, em que o prestígio das instituições depende directamente da reputação e do desempenho dos seus profissionais altamente qualificados.

A realidade portuguesa demonstra à sociedade que a existência de profissionais no SNS em estado de permanente conflito de interesses (pelo exercício simultâneo das suas actividades noutras instituições públicas ou privadas) é tremendamente nociva.

Esta promiscuidade não só prejudica a eficiência dos serviços, como em certos casos, não pouco frequentes, favorece a existência de comportamentos que violam gravemente a ética profissional. No sector público, os profissionais são excessivamente "originais" na interpretação dos seus deveres de assiduidade, pontualidade e cumprimento de horários; no sector privado, não existe qualquer controlo de preços e de qualidade.

Em relação aos métodos de remuneração, está para mim mais do que provado que o modelo de remuneração por salário fixo é totalmente obsoleto, não só para os Clínicos Gerais, mas para todos os médicos. É indiscutível que deve haver uma parte do salário fixa, e uma parte deve ser reservada para premiar o desempenho. Não é fácil encontrar métodos adequados para avaliar o desempenho dos profissionais de Saúde e deve, acima de tudo, haver consciência de que nem todas as realidades da Medicina podem ser avaliadas da mesma maneira.

Se não forem tidas em conta as particularidades de cada realidade, podemos facilmente resvalar para a promoção de comportamentos desviantes dos profissionais de saúde em relação à sua ética profissional. Por exemplo, no método de pagamento por acto médico podemos estar a incentivar a realização de actos que não eram necessários, alguns deles até de grande invasividade e prejuízo físico e psíquico para o doente, para além dos gastos financeiros. Por outro lado, os doentes crónicos não terão quem os queira tratar, pois as consultas são mais morosas e difíceis e é mais rentável para o médico tratar casos mais simples se receber por consulta efectuada.

Em meu entender, é muito interessante o modelo que está actualmente em experimentação no Reino Unido para os Clínicos Gerais (GP's). Este modelo é perfeitamente aplicável não só aos profissionais de saúde, individualmente, mas também ao pagamento aos hospitais e a outras Unidades de Saúde. Requer um grande esforço e investimento na implementação de sistemas de controlo da qualidade mas, a meu ver, tem benefício duplo. O mesmo sistema fiscaliza e regula a eficácia e a qualidade, e ao mesmo tempo os resultados são usados para melhorar a eficiência através de prémios de desempenho.

O novo regime de contrato individual de trabalho e a previsível extinção das carreiras médicas, tais como as conhecemos desde os anos 70, trazem um novo desafio à formação contínua e à diferenciação do trabalho médico. Será necessário criar alternativas e tal tarefa deve manter-se na área de responsabilidade dos Médicos através da sua Ordem profissional e não deve ser transferida para o poder político.

• A questão dos Medicamentos

Entendo como naturais e desejáveis as medidas a tomar com vista a refrear o consumo e o desperdício na prescrição de medicamentos, não só por razões de eficiência mas também de eficácia e qualidade, evitando assim ao máximo a iatrogenia dos mesmos.

A melhoria da qualidade do atendimento médico, incluindo a rapidez no acesso e a garantia de cuidados continuados, será certamente das medidas com maior impacto na redução da prescrição e do consumo de fármacos.

A formação nas Escolas de Medicina e a formação Pós-Graduada são extremamente importantes para incutir nos médicos o sentido crítico e o rigor nas prescrições e impedir que os mesmos sejam alvos fáceis do marketing da indústria farmacêutica, esquecendo por vezes, consciente ou inconscientemente, as normas éticas da sua profissão. Considero fundamental que os governos exerçam fortes pressões sobre a indústria farmacêutica e, por via de legislação concertada, consigam limitar o seu marketing ao essencial, reduzir os lucros, baixando o preço dos medicamentos, e fomentando o desenvolvimento dos genéricos.

A par da introdução já efectuada da legislação de comparticipação dos medicamentos por preço de referência, penso que a criação de um Laboratório de Estado para produzir alguns medicamentos genéricos seria uma medida eficaz para enfraquecer o poder negocial da indústria farmacêutica. Tal medida ajudaria não só a fazer baixar de forma efectiva e brutal os custos com os medicamentos, como também serviria para impedir a retirada arbitrária de alguns fármacos do mercado, só porque já não são "rentáveis" do ponto de vista do lucro.

O exemplo da decisão ditatorial, tomada em cartel por parte dos laboratórios, de retirar do mercado português a penicilina oral e de, actualmente, tudo estarem a fazer para retirarem as formulações parentéricas, mostra que só um Estado organizado neste sector pode fazer frente a tal domínio. Tais decisões, tomadas unilateralmente pela indústria farmacêutica, condicionam de forma muito grave as boas práticas médicas e a liberdade de prescrição dos médicos, mais do que qualquer "lei de genéricos"; no entanto, até hoje nunca foi visível qualquer tomada de posição da Ordem dos Médicos no sentido de denunciar este tipo de situações. Ao contrário, as questões éticas ligadas à liberdade de prescrição no caso dos medicamentos genéricos são demasiado empoladas.

O médico não pode efectivamente ficar privado da liberdade de prescrição, de acordo com o que considera a boa prática dentro do actual Estado da Arte. Mas não pode ignorar a obrigação que tem para com o seu doente individual e para com o todo da sociedade de, e sem violar o que atrás ficou exposto, optar pelos fármacos que, adequados à situação e de qualidade certificada, apresentem uma melhor relação de custo-eficiência.

CONCLUSÕES

O trilema ético, técnico-profissional, e económico-financeiro da Saúde é, na

sua génese, insolúvel. No entanto, soluções de compromisso podem e devem ser procuradas com vista a encontrar o melhor equilíbrio entre os três vértices do triângulo. Caberá às sociedades tomar as decisões necessárias e ao Estado garantir que as mesmas são implementadas e avaliar se os objectivos propostos estão a ser atingidos, bem como se os princípios éticos aceites estão a ser respeitados.

Os médicos, em circunstância alguma, deverão permitir que, de forma implícita ou explícita, o poder político os empurre para o odioso papel de negar os cuidados de saúde à população, como se isso fosse uma decisão da classe. A relação médico-doente é uma relação de confiança milenarmente consagrada no Juramento de Hipócrates e cuja quebra constitui um rude golpe para os médicos que são profissionais que vivem da sua reputação. O modelo do médico de virtudes, já de si abalado pelo do médico cientista, será definitivamente enterrado pelo do médico economicista, o que constituirá um grave dano para doentes e médicos. Não devemos esquecer-nos que, perante cada doente individual, o médico tem obrigação de fazer o máximo e de procurar a melhor solução e os melhores cuidados.

Nas circunstâncias em que é, ao mesmo tempo, profissional assalariado, o médico vê-se muitas vezes no meio do conflito de interesses entre doentes e instituições prestadoras de cuidados de saúde, devendo assumir sempre a defesa dos legítimos interesses dos doentes de acordo com as boas práticas médicas e com o seu dever hipocrático, o que nem sempre é fácil.

THE HEALTH TRILEMMA: DIFFICULTIES AND SOLUTIONS

ABSTRACT

In modern societies Health is seen as a good of merit; equity in access and provision of health care are social values that have acquired great relevance in the second half of the XX Century, especially in Europe, being widely accepted for all political ideologies (except for radical liberalism).

Physicians search incessantly to improve the *efficacy* and *quality* of health care, in an endless fight against death and suffering, and the remarkable scientific and technological progress achieved by Medicine is the victorious expression of this effort complemented by innumerable other areas of human knowledge.

But these undeniable progresses (both philosophical and scientific) have economical and other costs. Health is an increasingly expensive good, and is now claimed as a social right for all. However we must question the adequate allocation of resources since they are not unlimited and there are other needs to fulfil. In these circumstances the search for *efficiency* desired by economists and administrators is relevant.

Nowadays, when society strives to improve equity, and physicians try to increase efficacy and quality, efficiency diminishes. When administrators try to improve efficiency, equity diminishes and there is also the risk of reducing efficacy and quality.

The search for the best balance between equity, efficacy/quality, and efficiency (the *Health Trilemma*) faces several difficulties for which we need solutions.

This is an ethical, technical-professional and economical-financial trilemma, that is difficult to solve in any country.

Key-words: health care, resources allocation, equity in access, efficiency, efficacy and quality

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 90-100

BIBLIOGRAFIA

1. Serrão D. A Protecção da Saúde como Direito Civilizacional. 3º Congresso Nacional de Bioética (comunicação oral).
2. Simões J. Retrato Político da Saúde (dependência do percurso e inovação em Saúde: da ideologia ao desempenho). Almedina; 2004.
3. European Observatory on Health Care Systems. Health Care Systems in Eight Countries - Trends and Challenges. Disponível em www.hm-treasury.gov.uk/media/FOA/4A/observatory_report.pdf; Abril 2002.
4. Serrão D. Aspectos Éticos do Financiamento da Saúde. VI Fórum da Sociedade Portuguesa de Cardiologia (comunicação oral); 1995.
5. Antunes MJ. A doença da saúde (serviço nacional de saúde: ineficiência e desperdício). Quetzal Editores; 2001.
6. Guichard S. The Reform of the Health Care System in Portugal. Economics Departement working papers nº 405. OECD. 06 October 2004. Disponível em www.olis.oecd.org/olis/2004doc.nsf/linkto/eco-wkp 2004; 28.
7. Observatório Português dos Sistemas de Saúde. Relatório de Primavera 2005 (novo serviço público da saúde - novos desafios). Disponível em www.observaport.org/OPSS.
8. Recommandation 1418 do Conselho da Europa. Protection des droits de l`homme et de la dignité des malades incurables et des mourants. Gazeta oficial do Conselho da Europa ; Junho de 1999.
9. Serrão D. Uso de Embriões Humanos em Investigação Científica (livro branco). Ministério da Ciência e do Ensino Superior; 2003.
10. Recomendações para uma Reforma Estrutural da Saúde. Conselho de Reflexão Sobre a Saúde. Documento disponível na Administração Regional de Saúde do Norte; 1997.
11. Folland S, Goodman AC, Stano M. The Economics of Health and Health Care. 4th ed. Pearson Prentice Hall (New Jersey); 2004.
12. Esteves de Araújo JFF. A Reforma do SNS: o novo contexto de gestão pública. Universidade do Minho. Disponível em https://repositorium.sdum.uminho.pt/bitstream/1822/3225/1NEAPPSerieI(9).pdf

CORRESPONDÊNCIA
Ermelinda Santos Silva
Serviço de Pediatria
Hospital de Crianças Maria Pia / Centro Hospitalar do Porto, E.P.E.
Rua da Boavista, nº 827
4050 Porto
E-mail: ermelinda.rss@gmail.com

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

Caso Endoscópico

Fernando Pereira[1]

O caso que apresentamos neste número diz respeito a uma criança de 8 anos, do sexo masculino, que foi observada na consulta de Gastroenterologia por apresentar dor à pressão e mobilização da base da grade costal esquerda, junto à linha médio clavicular, que se instalou de forma progressiva durante algumas semanas.

Nasceu prematuro (34s) com síndrome dismórfico não classificado, onde se salientavam, fenda palatina, dismorfia facial com retracção mandibular, surdez neurosensorial e encefalopatia.

O doente teve sempre grande dificuldade na deglutição, com engasgamento frequente associado a pneumonias de repetição resultantes de aspiração, pelo que após 4 meses de alimentação por sonda nasogástrica, sem aparente aquisição de boa capacidade de deglutição, foi-lhe colocada Gastrostomia, pelo qual passou a fazer alimentação exclusiva até à actualidade ou seja durante cerca de 8 anos.

Não tinha qualquer outro tipo de sintomas, nomeadamente digestivos, pesava 15 quilos e media 1 metro e 5 centímetros. Era evidente ao exame objectivo escoliose acentuada, com desvio marcado para a direita. Tinha mucosas bem coradas e não apresentava icterícia da pele ou esclerótica; a auscultação cardíaca e pulmonar era normal; não tinha organomegalias nem adenopatias palpáveis e no abdómen era evidente botão de gastrostosmia encravado na base da grade costal esquerda rodeado de processo inflamatório, mas perfeitamente funcionante.

Para esclarecimento da causa das dores procedeu-se à realização de endoscopia digestiva alta que permitiu obter as imagens que mostramos e durante a qual foi efectuado procedimento terapêutico.

Qual lhe parece ser a causa mais provável para a sintomatologia dolorosa?

1 – Infecção da parede abdominal.
2 – Exteriorização parcial do botão de gastrostomia.
3 – Processo inflamatório da parede abdominal causado por traumatismo de corpo estranho.

Que procedimento foi efectuado?

1 – Retirada da sonda e encerramento do estoma
2 – Reposicionamento do botão de gastrostomia
3 – Colocação de nova PEG

Figura 1

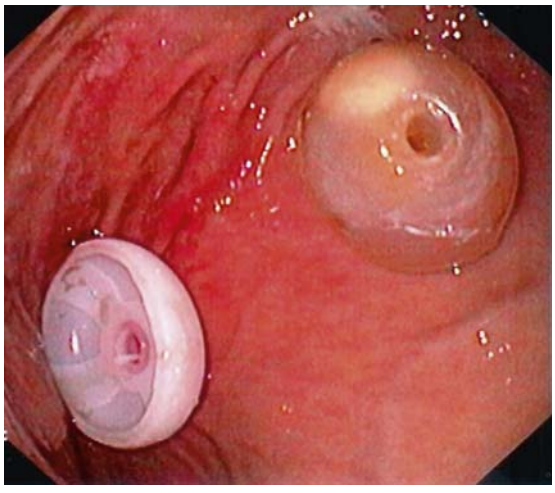

Figura 2

[1] Serviço de Gastroenterologia
Hospital Maria Pia / CHPorto

COMENTÁRIOS

O nosso doente com sindroma dismórfico a quem foi colocada gastrostomia para alimentação nos primeiros meses de vida, sofreu um processo de deformação esquelética ao longo dos anos, que se acompanhou de lenta deslocação do estoma em aproximação progressiva à grade costal esquerda, acabando por provocar traumatismo desta com consequente processo inflamatório e quadro doloroso. Trata-se de situação pouco frequente, mas possível em doentes deste tipo com deformação esquelética progressiva. A observação da região abdominal e da base do tórax, mostrou a deslocação e processo inflamatório dos tecidos e a endoscopia permitiu verificar não existir qualquer processo patológico a nível gástrico. A figura 1 mostra-nos o balão de fixação do botão de gastrostomia bem posicionado e ausência de sinais inflamatórios.

Tendo em conta a necessidade de manter um estoma permeável, uma vez que o doente fazia alimentação exclusiva por essa via, decidiu-se proceder à colocação de nova PEG, em local significativamente afastado da grade costal e ao encerramento do estoma inicial. A figura 2 mostra-nos a campânula da segunda PEG e o balão do botão inicial antes do encerramento do primeiro estoma.

Em conclusão diremos que se verificou deslocação do estoma por deformação esquelética progressiva, com traumatismo da grade torácica e dor que se resolveu com a colocação de nova PEG.

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 101-102

BIBLIOGRAFIA

1. Ségal D., Michaud L., Guimber D.,Ganga-Zndzou P.S. e tal.” Late –onset complications of percutâneous endoscopic gastrostomy in Children”. J. Pediatric Gastroenterol. Nutr 2001; 33(4): 495-500.
2. Pilar C., Garcia M., Sousa F., Enes C., Pereira F. “Gastrostomia endoscópica percutânea na criança”. Nascer e Crescer 2005; 14: 161-163.

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

Caso Estomatológico

José M. S. Amorim[1]

Criança de 9 anos de idade que foi enviada à consulta de Estomatologia devido a dor a nível do dente 1.1, exacerbada com a variação de temperaturas e com a mastigação, que se instalou após traumatismo ocorrido há 1 mês.

Ao exame objectivo a criança apresenta bom desenvolvimento estato-ponderal.

A nível dentário apresenta ausência de cáries. Boa higiene oral.

Fractura do ângulo mesio-incisal do dente 1.1 com exposição da polpa dentária.

Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes.

Face ao descrito:

Qual o seu diagnóstico?

Qual a orientação?

Figura 1

[1] Serviço de Estomatologia Hospital Maria Pia / CH Porto

COMENTÁRIOS

As fracturas dentárias com atingimento da coroa dentária, sem lesão radicular, classificam-se de acordo com a profundidade da fractura.

Assim, as referidas fracturas podem ser classificadas da seguinte forma:

- Fracturas da coroa dentária, com atingimento do esmalte;
- Fracturas da coroa dentária, com atingimento da dentina, sem atingimento polpar
- Fracturas da coroa dentária, com atingimento da dentina, com atingimento polpar.

O quadro clínico exposto é uma situação de fractura com exposição polpar e o doente deve ser enviado para o Serviço de Urgência de um hospital com Estomatologia.

As fracturas da coroa dentária com atingimento do esmalte dentário e as que ocorrem com atingimento da dentina, sem atingimento polpar são lesões de tratamento fácil e rápido e a urgência do tratamento das mesmas deve-se a problemas estéticos e/ou por traumatismo labial/lingual nos bordos da fractura. O tratamento destas fracturas tem muito bom prognóstico, embora nas fracturas desfavoráveis (aquelas com atingimento dos ângulos incisais dos incisivos) a obturação possa cair com alguma frequência.

As fracturas da coroa dentária com atingimento polpar são uma urgência médica e têm um tratamento mais complexo.

Sempre que possível deve-se tentar preservar a polpa radicular para que o dente possa terminar o seu desenvolvimento (apéx aberto - dente em crescimento) e/ou para que o dente mantenha a sua vitalidade e sensibilidade. Nesta situação remove-se a polpa da câmara polpar, deixando a polpa radicular intacta – pulpotomia.

Por vezes (quando ocorrem complicações infecciosas ou quando o doente fica com dores com o procedimento anterior ou quando surge reabsorção do apéx radicular), é necessário proceder à pulpectomia - desvitalização - com remoção da polpa da câmara polpar e radicular, preenchendo o canal com o material adequado ao estado de maturação do dente.

Uma vez realizado um dos procedimentos anteriores, procede-se à reconstrução da peça dentária.

No caso descrito procedeu-se à remoção da polpa da câmara – pulpotomia – revestindo-se a polpa radicular com material adequado e reconstrução do dente. Realizou-se controle radiográfico decorrido 1 mês e aos 6 meses. Uma vez que não ocorreu reabsorção radicular nem escurecimento do dente, nem mobilidade do mesmo e que o dente mantém sensibilidade pode considerar-se que o tratamento teve sucesso.

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 103-104

BIBLIOGRAFIA

E. Barbería Leache, Odontopediatria, 2ª edición, Masson SA, 2001; 271-296

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

Imagens

Filipe Macedo[1]

Adolescente do sexo masculino, 14 anos, coxalgia esquerda com 1 mês de evolução.

Fez RX das ancas. (Figura 1)

Qual é o seu diagnóstico?

Qual a orientação?

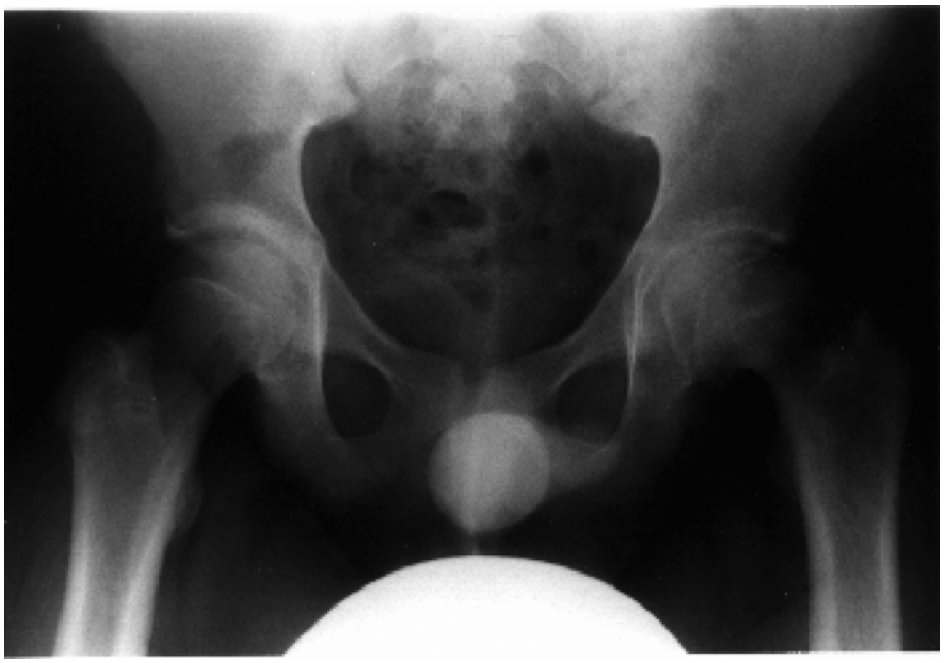

Figura 1

[1] Especialista em Radiodiagnóstico – SMIC - Porto

DIAGNÓSTICO

Na figura 1 observa-se deslocamento posteromedial da epífise da cabeça do fémur esquerdo traduzindo *epifisólise* deste lado. Sem outras alterações.

DISCUSSÃO

A epifisiólise é uma entidade de etiologia controversa, provavelmente resultante da combinação de atraso da ossificação endocondral da metáfise com microtraumatismos repetidos. Consiste no descolamento da epífise da cabeça femoral em relação à sua metáfise. Ocorre sobretudo na adolescência tendo como factores de risco a obesidade e certas doenças endócrinas e metabólicas (hipotiroidismo, raquitismo).

É rara antes dos 10 anos de idade na ausência de endocrinopatia ou doença metabólica. Pode ser bilateral em cerca de 20% dos casos.

Clinicamente manifesta-se geralmente por dor na anca (ou no joelho), claudicação e diminuição da rotação interna da anca. A clínica pode ser vaga.

O tratamento consiste na fixação com pin.

IMAGIOLOGIA

O exame mais importante é o Rx simples com incidência de face neutra e abdução (incidência de pernas de rã). Inicialmente os achados podem ser pouco expressivos, apenas com osteopenia localizada. Pode observar-se alargamento da metáfise (pré-deslocamento da epífise). Tipicamente observa-se desvio da epífise em relação à metáfise, manifestado pela perda da linha de Klein (linha traçada pela extensão do bordo superior do colo femoral e que em condições normais deve interceptar cerca de 20% da cabeça femoral). A epífise pode apresentar redução da sua espessura em virtude do seu desvio[1].

Visto que a direcção do deslocamento da epífise é mais frequentemente no sentido posteromedial, com predomínio do seu componente posterior, pode ser apenas visível no perfil da anca (idealmente com incidência de pernas de rã), pelo que na suspeita esta incidência deve ser pedida.

Há quem advogue também a ecografia da anca para avaliar eventual derrame articular associado[2], que pode indicar instabilidade da lesão.

A Ressonância Magnética Nuclear tem pouco interesse se o Rx for evidente, ficando indicada nos casos duvidosos e nos os casos pré-desvio ou desvio limitado em que o RX é pobre[3]. Está também indicada nas complicações – necrose avascular, condrólise, lesão do labrum acetabular por conflito femuro-acetabular, artrose precoce.

Na ausência de RMN pode considerar-se a TC.

O seguimento faz-se com RX, para avaliar a posição da epífise, a remodelação óssea adjacente e as complicações.

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 105-106

BIBLIOGRAFIA

1. Blooberg TJ, Nutall J, Stoker DJ. Radiology in early slipped capital femoral epiphysis. Clin Radiol 1978; 29: 657-667
2. Lalaji A, Umans H, Schneider R, Mintz D, Liebling MS, Haramati N. MRI features of confirmed “pre-slip” capital femoral epiphysis: a report of two cases. Skeletal Radiol 2002; 31: 363-365
3. Castriota-Scanderberg A. Orsi E. Slipped capital femoral epiphysis: ultasonographic finding. Skeletal Radiol 1993; 22: 191-193

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

Caso Dermatológico

Inês Lobo[1], Susana Machado[2], Manuela Selores[3]

Criança de 11 anos, saudável, observada na consulta de Dermatologia Pediátrica por lesões cutâneas assintomáticas, com evolução progressiva desde os 5 anos de idade.

Antecedentes pessoais irrelevantes, não havendo história de doença dermatológica na família.

Ao exame físico observaram-se pápulas eritematosas foliculares nas sobrancelhas e regiões malares, com eritema malar bilateral (Fig.1,2) e rarefacção pilosa no terço lateral das sobrancelhas (Fig 3). O restante exame dermatológico foi normal.

Figura 1

Figura 2

Figura 3

[1] Interna do 5 º ano de Dermatologia
[2] Assistente Hospitalar de Dermatologia
[3] Directora do Serviço de Dermatologia
Hospital de Santo António / CHPorto

DIAGNÓSTICO

Ulerythema ophryogenes

DISCUSSÃO

O *Ulerythema ophryogenes,* também designado por *keratosis pilaris atrophicans faciei*, é uma patologia cutânea rara, caracterizada por pápulas queratóticas foliculares inflamatórias sobretudo na porção lateral das sobrancelhas. As lesões podem, todavia, estender-se às regiões malares, regiões periauriculares, zona frontal e couro cabeludo, eventualmente originando cicatrizes, atrofia e/ou alopécia[1].

Afecta sobretudo crianças e adultos jovens e, na maioria dos casos, é esporádica e de etiologia desconhecida, mas pode igualmente resultar de transmissão autossómica dominante com penetrância incompleta[2]. Neste último caso, pode associar-se a outras anomalias congénitas, como a síndrome de Noonan, síndrome de Cornelia de Lange, ou a de Rubinstein-Taybi[2,4]. O exame histológico das lesões confirma o diagnóstico mas, a exemplo do que sucedeu neste caso, a apresentação clínica é suficiente.

Frequentemente, estes doentes apresentam sinais de atopia e lesões de queratose pilar nas extremidades extensoras.

Apesar da condição ser benigna, frequentemente é motivo de preocupação para os pais devido à perda gradual do terço lateral das sobrancelhas. A doença tem tendência a estabilizar a partir da puberdade, mas podem surgir algumas complicações, tais como atrofia e alopécia permanente.

Neste caso a doente foi tratada com queratolíticos (ureia 5%) e com corticosteróides tópicos de baixa potência, por curtos períodos. Os protectores solares foram também recomendados, uma vez que a exposição à radiação UV pode exacerbar a doença.

Nascer e Crescer 2008; 17(2): 107-108

BIBLIOGRAFIA

1. Clark SM, Mills CM, Lanigan SW. Treatment of keratosis pilaris atrophicans with the pulsed tunable dye laser. J Cutan Laser Ther. 2000; 2:151-156.
2. Florez A, Fernandez- Redondo V, Toribio J. Ulerythema Ophryogenes in Cornelia de Lange Syndrome. Pediatr Dermatol. 2002;19: 42-45.
3. Khumalo MP, Loo WJ, Hollowood K, Salvary I, Graham RM, Drawber RP. Pilaris atrophicans in mother in mother and daughter. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2002; 16: 397-400.
4. Snell JA, Mallory SB. Ulerythema ophryogenes in Noonan´s syndrome. Pediatr Dermatol 1990; 7:77-8.
5. Davenport DD. Ulerythema ophryogenes. Arch Dermatol 1964; 89: 134-140.

NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2008, vol XVII, n.º 2

Segredo Médico

Tojal Monteiro

– Quem está a seguir?

– É o Tomás.

– O Tomás…?

– Sim, o Tomás…sabe quem é…o miúdo malandro, espevitado, bonito… Já está a ver quem é?

– Sim, manda entrar!

– Boa tarde, Senhor Doutor. Podemos entrar?

Ai está o Tomás, o malandro. Tez clara, cabelos alourados, penteado propositadamente desajeitado, farda do colégio, caríssimo, bilingue, olhos postos num telemóvel de última geração (suponho), fones nos ouvidos, dedos e corpo bailando…

– Tomás, tira isso, já te disse…estamos no consultório…diz o pai algo impaciente.

– Então Tomás, como tens passado? Bem? Tens alguma queixa?

– Tenho passado bem. Não, não tenho nada. Fiz oito anos e trouxeram-me cá, não sei para quê…

– Então está tudo bem contigo. – E olho para a mãe.

– Sim, senhor Doutor. Há só uma coisa. De vez em quando, raramente, o Tomás faz xixi nas calças…

– Mãe!!!

– Tomás, eu já te disse que ao médico se conta tudo…não há que ter vergonha. Os médicos guardam segredo de tudo. Não dizem a ninguém o que ouviram aos doentes.

– Sabe de que é, doutor? É da brincadeira. Eu já estou farto de dizer à mãe. O Tomás encolhe-se até á última, quando anda na brincadeira…depois não vai a tempo…

– É isso mesmo. Se é só nessas alturas…

– Também tem outra coisa. Responde à mãe e ao pai, não faz o que lhe peço: arrumar o quarto, os livros, jogos e o que calha…parece que está na lua quando falo com ele…

– O Tomás, se calhar, não ouve bem, digo eu! Nas vezes anteriores ouvias bem. Lembras-te do teste do ouvido? Vamos ver agora. Sempre que ouvires aqueles barulhinhos, vais dizendo. Vamos lá…

– Agora! Não, não era barulho, acho que não… não ouvi como antes…

– E neste ouvido? Então, Tomás? Nada?

– Do outro acho que ainda ouvi qualquer coisa, não sei bem…deste nada…

– Lá está. O Tomás não ouve bem! Será Tomás? Temos que repetir o teste mais tarde.

– Vês, mãe, não ouço bem… por isso é que não faço o que me pedes…

– É dos fones, doutor, já estou farto de te dizer para os pores mais baixos.

– Estás a ouvir, mãe? Não ouço bem.

– Pronto, senhor doutor. Depois verificamos de novo os ouvidos e se ouvir mal vamos a ORL, não acha?

– Sim. Então boa tarde, quando puderem passem cá para repetir o teste.

– Quem está a seguir?

– Vai antes aí o Tomás, quer falar consigo.

– Então Tomás, o que queres dizer-me?

– Senhor doutor, aquilo de não dizer nada a ninguém, das nossas doenças é mesmo verdade, mesmo aos nossos pais?

– Claro, Tomás. Os médicos guardam segredo do que os doentes dizem, Ninguém mais sabe, nem os pais. Porque é que vens dizer-me isto?

– Ainda bem… não se preocupe … é que eu ouvi os barulhinhos todos!

XX REUNIÃO DO HOSPITAL DE CRIANÇAS MARIA PIA

CENTRO HOSPITALAR DO PORTO, EPE

"URGÊNCIAS EM PEDIATRIA"

10, 11 e 12 de Novembro de 2008

HOTEL IPANEMA PARK – PORTO

SECRETARIADO

Hospital de Crianças Maria Pia
Rua da Boavista, 827 – 4050-111 Porto
Tel: 226 089 988 – Fax: 226 089 910
reuniaoanual@hmariapia.min-saude.pt
nascerecrescer@hmariapia.min-saude.pt

ENVIO DE RESUMOS DAS COMUNICAÇÕES LIVRES ATÉ 30/09/08

PROGRAMA

10 de Novembro

08.30h - **Abertura do Secretariado**

09.00h - ***Mesa Redonda:*** **Urgências Neonatais**

Moderadores: José Pombeiro (MJDinis/CHPorto)
Paula Cristina Fernandes (HSAntónio/CHPorto)

09.00h - **Hipertensão Pulmonar**

Paula Rocha (HMPia/CHPorto)

09.20h - **Emergências Cardiológicas**

Marília Loureiro (HMPia/CHPorto)

09.40h - **Urgências Cirúrgicas**

Luisa Oliveira (HMPia/CHPorto)

10.00h - **Discussão**

10.30h - **Café**

11.00h - ***Mesa Redonda:*** **Transporte Pediátrico**

Moderadores: Manuela Correia (HSMaria-Lisboa)
Almeida Santos (HSJoão)

11.00h - **Organização e Perspectivas Actuais**

Farela Neves (HPCoimbra)
Francisco Abecassis (HSMaria-Lisboa)

11.40h - **Estabilização do Doente pré transporte**

Augusto Ribeiro (HSJoão)

12.00h - **Discussão**

13.00h - **Sessão de Abertura**

13.30h - **Almoço**

15.00h - ***Mesa Redonda:*** **Urgências Médicas**

Moderadores: Ana Ramos (HMPia/CHPorto)
Margarida Medina (HSAntónio/CHPorto)

15.00h - **Alterações do Estado de Consciência**

Inês Carrilho (HMPia/CHPorto)

15.20h - **Insuficiência Respiratória Aguda**

Lurdes Morais (HMPia/CHPorto)

15.40h - **Urgências Psiquiátricas na Adolescência**

Otília Queirós (HMPia/CHPorto)

16.00h - **Discussão**

16.30h - **Café**

17.00h - **Comunicações Orais** (Sala Ipanema)

Posters (Sala Coimbra)

11 de Novembro

08.30h - **Comunicações Orais** (Sala Ipanema)

Posters (Sala Coimbra)

10.00h - ***Conferência:*** **Fibrose Quística: do diagnóstico ao tratamento**
Presidente: Herculano Rocha (HMPia/CHPorto)
Convidado: a designar

10.45h - **Café**

11.15h - ***Mesa Redonda:*** **Urgências Cirúrgicas**
Moderadores: Cidade Rodrigues (HMPia/CHPorto)
Virgílio Senra (HMPia/CHPorto)

11.35h - **Queimados**
Banquart Leitão (HMPia/CHPorto)
Abel Mesquita (HMPia/CHPorto)

11.55h - **Escroto Agudo**
Armando Reis (HMPia/CHPorto)
Ribeiro e Castro (HMPia/CHPorto)

12.15h - **Mastoidite Aguda**
Teresa Soares (HMPia/CHPorto)

12.35h - **Discussão**

13.00h - **Almoço**

14.00h - **Comunicações Orais** (Sala Ipanema)

Posters (Sala Coimbra)

15.30h - **Café**

15.45h - **Sessão Clínica Interactiva**
Moderadores: Luís Vale (HSAntónio/CHPorto)
Helena Ferreira (HMPia/CHPorto)

15.45h - **Dermatologia**
Inês Lobo (HSAntónio/CHPorto)
Tiago Torres (HSAntónio/CHPorto)

16.15h - **Estomatologia**
Conceição Queiroga (HMPia/CHPorto)

16.45h - **Distúrbios Menstruais**
Joana Santos (MJDinis/CHPorto)

17.15h - **Urgências em Ofalmologia**
Salomé Gonçalves (HMPia/CHPorto)
Ricardo Parreira (HSAntónio/CHPorto)

12 de Novembro

08.30h - **Comunicações Orais (**Sala Ipanema)
Posters (Sala Coimbra)

09.30h - ***Mesa Redonda:*** **Estudos Interinstitucionais**
Moderadores: Conceição Casanova (CHPVarzim/VConde)
Arelo Manso (CHTMADouro)

09.30h - **Comportamentos de Risco na Adolescência**
Íris Maia (HBraga) [coordenadora]

10.00h - **Dilatações pielo-caliciais de diagnóstico pré-natal: Evolução**
Teresa Costa (HMPia/CHPorto) [coordenadora]

10.30h - **Painel de Discussão**
Pedro Monteiro (HMPia/CHPorto)
Elói Pereira (HMPia/CHPorto)

11.00h - **Café**

11.30h - ***Conferência:*** **Medição de Resultados em Saúde**
Presidente: Sollari Allegro (HSAntónio/CHPorto)
Convidado: Pedro Lopes Ferreira (Univ. Coimbra)

12.30h - **Sessão de Encerramento**
Entrega de Prémios

13.00h - **Almoço**

CURSO SATÉLITE:
Gastroenterologia Pediátrica
Organização: Serviço Gastroenterologia Pediátrica do Hospital Maria Pia
Moderador: Fernando Pereira (HMPia/CHPorto)

14.30h - **A Endoscopia no diagnóstico e no tratamento da Patologia Digestiva Pediátrica**
Fernando Pereira (HMPia/CHPorto)

15.00h - **Doença de refluxo Gastroesofágico.**
Métodos de diagnóstico e tratamento
Rosa Lima (HMPia/CHPorto)

15.30h - **Infecção pelo Helicobacter Pylori na Criança.**
Importância clínica, métodos de diagnóstico e indicações terapêuticas.
Ana Isabel Lopes (Unidade de Gastroenterologia do HSMaria-Lisboa)

16.00h - **Café**

16.30h - **A Colestase Neonatal.**
Como abordar.
Ermelinda Silva (HMPia/CHPorto)

17.00h - **A Obstipação na criança.**
Como lidar.
Fernando Pereira (HMPia/CHPorto)

RESUMO DAS CARACTERÍSTICAS DO MEDICAMENTO. DENOMINAÇÃO DO MEDICAMENTO. SAIZEN 8 mg click.easy, pó e solvente para solução injectável. **COMPOSIÇÃO QUALITATIVA E QUANTITATIVA.** Cada frasco para injectáveis de SAIZEN 8 mg click.easy contém Somatropina* (hormona do crescimento humana recombinante). *produzida pela tecnologia do ADN recombinante em células de mamífero. A reconstituição com o solvente bacteriostático contido no cartucho apresenta uma concentração de 5,83 mg por ml. Excipientes, ver secção "Lista de Excipientes". **FORMA FARMACÊUTICA:** Pó e solvente para solução injectável. Pó branco liofilizado e solvente límpido e incolor. **INFORMAÇÕES CLÍNICAS: Indicações terapêuticas** - SAIZEN está indicado no tratamento de: - atraso do crescimento em crianças causado por secreção insuficiente ou inexistente da hormona do crescimento endógena; - atraso do crescimento em raparigas com disgenésia gonadal (Síndroma de Turner) confirmada por análise do cariotipo; - atraso do crescimento em crianças pré-pubertárias devido a insuficiência renal crónica (IRC). - atraso do crescimento (estatura actual < -2,5 Desvio Padrão (DP) e estatura ajustada à dos progenitores < -1 DP) em crianças pequenas com baixa estatura para a idade gestacional (SGA "Small for Gestational Age"), com um peso e/ou comprimento à nascença inferior a –2 DP, que não conseguiram uma recuperação do crescimento (DP da velocidade de crescimento <0 durante o último ano) até aos 4 ou mais anos de idade. Terapêutica de substituição em adultos com deficiência pronunciada de hormona do crescimento, diagnosticada por um único teste dinâmico para deficiência de hormona do crescimento. Os doentes deverão também satisfazer os seguintes critérios: Início na infância: Os doentes com deficiência de hormona do crescimento diagnosticada na infância, deverão ser reavaliados, para confirmação da deficiência em hormona do crescimento, antes de iniciar o tratamento com SAIZEN. Início na idade adulta: A deficiência de hormona do crescimento no adulto deverá ser resultante de doença hipotalâmica ou hipofisária, e o doente deve apresentar pelo menos outra deficiência hormonal (excepto a prolactina), a qual deverá ser adequadamente tratada com terapêutica de substituição, antes do início do tratamento com hormona do crescimento. **POSOLOGIA E MODO DE ADMINISTRAÇÃO:** SAIZEN 8 mg click.easy destina-se a administração multidose. A posologia do SAIZEN deve ser individualizada para cada doente com base na superfície corporal ou no peso corporal. É recomendada a administração de SAIZEN ao deitar, nas doses seguintes: **Atraso do crescimento devido a secreção insuficiente da hormona do crescimento endógena:** 0,7-1,0 mg/m2 de superfície corporal, por dia, ou 0,025-0,035 mg/kg de peso corporal, por dia, por administração subcutânea. **Atraso do crescimento em raparigas devido a disgenésia gonadal (Síndroma de Turner):** 1,4 mg/m2 de superfície corporal ou 0,045 – 0,050 mg/kg de peso corporal, por dia, por administração subcutânea. A terapêutica concomitante com esteróides anabólicos não-androgénicos em doentes com Síndroma de Turner pode aumentar a resposta do crescimento. **Atraso do crescimento em crianças pré-pubertárias devido a insuficiência renal crónica (IRC):** 1,4 mg/m2 de superfície corporal, aproximadamente igual a 0,045-0,050 mg/kg de peso corporal, por dia, por administração subcutânea. **Atraso do crescimento em crianças pequenas com SGA:** A dose diária recomendada é 0,035 mg/kg de peso corporal por dia (ou 1 mg/m2/dia, igual a 0,1 UI/kg/dia ou 3 UI/m2/dia), por administração subcutânea. **Duração do tratamento:** O tratamento deve ser interrompido quando o doente tiver atingido uma estatura adulta satisfatória, ou quando as epífises estiverem fechadas. No atraso do crescimento em crianças pequenas com SGA, o tratamento é habitualmente recomendado até que se atinja a estatura final. O tratamento deve ser suspenso após o primeiro ano, se o desvio padrão da velocidade de crescimento for inferior a +1. O tratamento deve ser suspenso quando se atinge a estatura final (definida como velocidade do crescimento < 2 cm/ano) e, no caso de ser necessária a confirmação, a idade óssea seja >14 anos nas raparigas ou > 16 anos nos rapazes, o que corresponde ao encerramento epifisário. **Deficiência de hormona do crescimento no adulto:** No início do tratamento com somatropina, recomendam-se doses baixas, de 0,15 a 0,3 mg, administradas diariamente por injecção subcutânea. A dose deverá ser gradualmente aumentada, mediante controlo dos valores do Factor de Crescimento Insulin-like (IGF-1). A dose final recomendada de hormona do crescimento raramente excede 1,0 mg/dia. De modo geral deverá ser administrada a dose mínima eficaz. Nos doentes com mais idade ou com excesso de peso, poderão estar indicadas doses mais baixas. **MODO DE ADMINISTRAÇÃO:** Para a administração da solução reconstituída para injecção de SAIZEN 8 mg click.easy, consulte as instruções do folheto informativo e do manual de instruções fornecido com o auto-injector seleccionado: o auto-injector one.click, o auto-injector sem agulha cool.click ou o auto-injector easypod. Consulte também a secção "Instruções de utilização/ manuseamento". **CONTRA-INDICAÇÕES:** SAIZEN não deve ser utilizado em crianças em que tenha ocorrido a fusão das epífises. SAIZEN está contra-indicado em doentes com hipersensibilidade à Somatropina ou a qualquer um dos excipientes do pó para solução injectável ou do solvente. SAIZEN está contra-indicado em doentes com neoplasia activa. A terapêutica anti-tumoral deverá estar terminada antes do início do tratamento com Somatropina. SAIZEN não deve ser utilizado em casos com evidência de qualquer progressão ou recorrência de uma lesão intracraniana subjacente. Doentes com patologia aguda crítica, apresentando complicações pós cirurgia de coração aberto, cirurgia abdominal, politraumatizados, insuficiência respiratória aguda ou situações similares não devem ser tratados com Somatropina. (Relativamente aos doentes, em tratamento com Somatropina, que desenvolvam uma situação clinicamente crítica, ver "Advertências e precauções especiais de utilização".). **ADVERTÊNCIAS E PRECAUÇÕES ESPECIAIS DE UTILIZAÇÃO:** O tratamento deve ser efectuado sob a vigilância regular de um médico com experiência no diagnóstico e tratamento de doentes com deficiência de hormona do crescimento. Os doentes com neoplasia intra ou extracraniana em remissão, e em tratamento com hormona do crescimento, devem ser cuidadosamente observados pelo médico em intervalos regulares. Os doentes com deficiência de hormona do crescimento secundária a um tumor intracraniano, devem ser examinados frequentemente para avaliação da progressão ou recorrência da patologia subjacente. Foram registados alguns casos de leucemia em crianças com deficiência de hormona do crescimento, tratadas ou não com esta hormona, podendo eventualmente representar um ligeiro aumento da incidência desta patologia, quando comparado com crianças sem esta deficiência. Não se encontra estabelecida uma relação causal com o tratamento com hormona do crescimento. Após a administração de hormona do crescimento observa-se uma hipoglicémia transitória de aproximadamente 2 horas e, nas 2-4 horas seguintes verifica-se uma elevação dos níveis de glucose no sangue, apesar da existência de uma concentração elevada de insulina. A Somatropina pode induzir um estado de resistência à insulina, o qual pode resultar em hiperinsulinismo e, em alguns casos, hiperglicémia. Para detectar uma resistência à insulina, os doentes deverão ser monitorizados para evidência de intolerância à glucose. SAIZEN deve ser utilizado com precaução em doentes com diabetes mellitus ou com história familiar de diabetes mellitus. Os doentes com diabetes mellitus podem necessitar de um ajuste da sua terapêutica anti-diabética. Uma retinopatia estável não deve levar à suspensão da terapêutica de substituição com Somatropina. No caso de surgirem alterações pré-proliferativas e na presença de retinopatia proliferativa deve ser suspensa a terapêutica de substituição com Somatropina. Durante o tratamento com Somatropina, verificou-se um aumento da conversão de T4 para T3, o qual pode resultar a nível do soro numa redução das concentrações de T4 e num aumento das concentrações de T3. Em geral, os níveis periféricos da hormona tiroideia permaneceram dentro dos limites de referência para indivíduos saudáveis. O efeito da Somatropina nos níveis da hormona tiroideia pode ter relevância clínica em doentes com hipotiroidismo central subclínico, nos quais, em teoria, se pode desenvolver hipotiroidismo manifesto. Inversamente, em doentes a receber terapêutica de substituição com tiroxina, pode ocorrer hipertiroidismo ligeiro. Portanto, é aconselhável a avaliação da função tiroideia após o início do tratamento com Somatropina e sempre que se proceda a ajustes da dose. Pode verificar-se retenção de líquidos durante a terapêutica de substituição com hormona do crescimento no adulto. No caso de edema persistente ou parestesia grave, a dosagem deverá ser reduzida de modo a evitar o desenvolvimento da síndroma do canal cárpico. No caso de cefaleia grave ou recorrente, problemas visuais, náuseas e/ou vómitos, recomenda-se uma fundoscopia para verificar se existe papiloedema. Se se confirmar o papiloedema, deve considerar-se o diagnóstico de hipertensão intracraniana benigna (ou pseudotumor cerebral) e interromper o tratamento com SAIZEN. Actualmente, não existe evidência suficiente para levar a uma decisão clínica em doentes com hipertensão intracraniana resolvida. Se se reiniciar o tratamento com hormona do crescimento, é necessária uma monitorização cuidadosa para detecção de sintomas de hipertensão intracraniana e o tratamento deve ser suspenso se se verificar recorrência da hipertensão intracraniana. O deslizamento da epífise femural é frequentemente associado a perturbações endócrinas, tais como deficiência de hormona do crescimento e hipotiroidismo, e períodos de maior velocidade de crescimento. Em crianças tratadas com hormona do crescimento, o deslizamento da epífise femural pode ser devido quer a perturbações endócrinas subjacentes ou à maior velocidade do crescimento causada pelo tratamento. Os períodos de maior velocidade de crescimento podem aumentar o risco de alterações articulares, especialmente a articulação coxo-femural está sob particular pressão durante o surto de crescimento pré-pubertário. O médico e os pais devem estar alerta no caso de a criança tratada com SAIZEN apresentar claudicação ou queixas articulares localizadas à coxo-femural ou joelho. As crianças com atraso do crescimento devido a insuficiência renal crónica, devem ser examinadas periodicamente para evidência ou progressão de osteodistrofia renal. Em crianças com osteodistrofia renal avançada pode verificar-se episiolístese ou necrose avascular da cabeça do femural, sendo incerto se estes problemas são afectados pelo tratamento com hormona do crescimento. Antes de se iniciar o tratamento deverá ser efectuado um radiograma das articulações coxo-femurais. Nas crianças com insuficiência renal crónica, a função renal deve apresentar um decréscimo de 50% relativamente ao padrão normal, antes de se instituir o tratamento. O crescimento deve ser monitorizado durante um ano antes de se instituir a terapêutica, de modo a verificar alterações no crescimento. O tratamento convencional da insuficiência renal (o qual inclui o controlo da acidose, do hiperparatiroidismo e do estado nutricional durante o ano anterior ao tratamento) deve ter sido estabelecido e mantido durante o tratamento. O tratamento deve ser interrompido na altura do transplante renal. Antes de se iniciar o tratamento em crianças pequenas com SGA, devem ser excluídas outras razões clínicas ou tratamentos que possam explicar o atraso do crescimento. Em crianças pequenas com SGA, recomenda-se a determinação da insulina e da glicémia em jejum, antes do início do tratamento e anualmente. Em doentes com risco aumentado para diabetes mellitus (por exemplo, história familiar de diabetes, obesidade, índice aumentado de massa corporal, resistência grave à insulina, acanthosis nigricans) deve ser realizado o teste da tolerância à glucose oral. Em caso de diagnóstico de diabetes, não deve ser administrada hormona do crescimento. Em crianças pequenas com SGA, recomenda-se a determinação do nível de IGF-I antes do início do tratamento e depois, duas vezes por ano. Caso se detectem, em determinações sucessivas, níveis de IGF-1 que excedam +2 DP em relação à referência para a idade, a razão IGF-I/IGFBP-3 pode ser considerada para o ajuste da dose. Existe experiência limitada no início do tratamento em doentes com SGA e que estejam próximos do início da puberdade. Não se recomenda portanto o início do tratamento em doentes com idade próxima do início da puberdade. A experiência em doentes com SGA, com a síndroma de Silver-Russel é limitada. Em crianças com SGA, parte do ganho em estatura obtido com o tratamento com Somatropina pode perder-se, caso este seja suspenso antes de se atingir a estatura final. Deve mudar-se o local da injecção para evitar lipoatrofia. A deficiência em hormona do crescimento no adulto é uma situação vitalícia, pelo que deverá ser tratada adequadamente. No entanto, é limitada a experiência em doentes com mais de 60 anos ou em tratamentos prolongados. Em todos os doentes que apresentem uma patologia aguda crítica, o possível benefício do tratamento com Somatropina deverá ser avaliado relativamente ao potencial risco envolvido. Foram relatados casos de apneia do sono e morte súbita em doentes com Síndroma de Prader-Willi em tratamento com Somatropina. SAIZEN não está indicado no tratamento de doentes com Síndroma de Prader-Willi. **INTERACÇÕES MEDICAMENTOSAS E OUTRAS FORMAS DE INTERACÇÃO:** A terapêutica concomitante com corticosteróides pode inibir a resposta ao SAIZEN. Verificou-se que a Somatropina induz uma redução ligeira dos níveis de cortisol sérico em doentes com deficiência de hormona do crescimento recebendo terapêutica de substituição das suprarrenais. Consequentemente, nos doentes em terapêutica de substituição com corticosteróides, que iniciam terapêutica com Somatropina, recomenda-se a monitorização dos níveis de cortisol sérico e o eventual ajuste da dose dos corticosteróides. Dados in vitro publicados indicam que a hormona do crescimento pode ser um indutor do citocromo P450 3A4. Desconhece-se o significado clínico desta observação. No entanto, quando a Somatropina é administrada em combinação com medicamentos que se sabe serem metabolizados pelas enzimas hepáticas do CYP P450 3A4, é aconselhável monitorizar a efectividade clínica de tais medicamentos. **GRAVIDEZ E ALEITAMENTO: Gravidez:** No que respeita a SAIZEN, não existem dados clínicos sobre as gravidezes a ele expostas. Assim, desconhece-se o risco para o ser humano. Embora os estudos em animais não indiquem um risco potencial durante a gravidez, o tratamento com SAIZEN deve ser interrompido no caso de ocorrer uma gravidez. **Aleitamento:** Desconhece-se se as hormonas peptídicas exógenas são excretadas no leite, mas a absorção da proteína intacta pelo tracto gastrintestinal da criança é improvável. **EFEITOS SOBRE A CAPACIDADE DE CONDUZIR E UTILIZAR MÁQUINAS:** SAIZEN não interfere com a capacidade de conduzir ou operar com máquinas. **EFEITOS INDESEJÁVEIS:** Até 10% dos doentes podem apresentar vermelhidão e prurido no local da injecção, particularmente quando se utiliza a via de administração subcutânea. Espera-se que ocorra retenção de fluidos durante a terapêutica de substituição com hormona do crescimento no adulto. Edema, edema articular, artralgias, mialgias e parestesias podem ser manifestações clínicas desta retenção de fluidos. No entanto estes sintomas são geralmente transitórios e dependem da dose. Os adultos com deficiência de hormona do crescimento, em consequência do diagnóstico deste défice na infância, apresentam uma menor frequência de efeitos secundários do que os que iniciam a terapêutica na idade adulta. Podem formar-se anticorpos à somatropina em alguns doentes; desconhece-se o seu significado clínico, e até à data estes anticorpos têm apresentado baixa capacidade de ligação e não têm sido associados a atenuação do crescimento, excepto em doentes com deleções de genes. Em casos muito raros, em que a baixa estatura é devida à deleção do gene da hormona do crescimento, o tratamento com esta hormona pode induzir anticorpos atenuantes do crescimento. As reacções adversas reportadas a seguir encontram-se classificadas de acordo com a frequência de ocorrência, conforme se segue: Muito frequentes: ≥ 1/10; Frequentes: > 1/100 - < 1/10; Pouco frequentes: > 1.000 -< 1/100. Raros: > 1/10.000 - < 1/1.000; Muito raros: ≤ 1/ 10.000. Reacções no local de administração - Frequentes. Reacções no local da injecção: Lipoatrofia localizada, que pode ser evitada variando o local da injecção. Distúrbios do estado geral - Frequentes (no adulto) Pouco frequentes (na criança). Retenção de fluidos: edema periférico, entumescimento, artralgia, mialgia, parestesia - Pouco frequentes: Síndroma do canal cárpico. Sistema Nervoso Central. Pouco frequentes - Hipertensão intracraniana idiopática (hipertensão intracraniana benigna). Doenças endócrinas. Muito raros - Hipotiroidismo. Afecções musculosqueléticas. Muito raros - Deslizamento da epífise da cabeça femural (Epiphysiolysis capitis femoris), ou necrose avascular da cabeça femural. Doenças do metabolismo. A resistência à insulina pode resultar em hiperinsulinismo e, em casos raros, em hiperglicémia. **SOBREDOSAGEM:** Não foram relatados casos de sobredosagem aguda. Porém, exceder as doses recomendadas pode causar efeitos indesejáveis. Uma sobredosagem pode levar a hipoglicémia e, subsequentemente, a hiperglicémia. Além disso, uma sobredosagem com Somatropina pode causar manifestações de retenção de fluidos. **PROPRIEDADES FARMACOLÓGICAS. Propriedades farmacodinâmicas:** Grupo farmacoterapêutico: 8.1.1 Hormonas do lobo anterior da hipófise. Código ATC: HO1A. SAIZEN contém hormona do crescimento humana recombinante, produzida por células de mamífero geneticamente modificadas. É um péptido de 191 aminoácidos idêntico à hormona do crescimento humana hipofisária, no que respeita à sequência e composição de aminoácidos assim como ao mapa peptídico, ponto isoeléctrico, peso molecular, estrutura isomérica e bioactividade. A hormona do crescimento é sintetizada numa linha celular murina transformada, modificada através da adição do gene da hormona do crescimento hipofisária. SAIZEN é um agente anabólico e anticatabólico que produz efeito não só no crescimento, mas também na composição e metabolismo do organismo. Interactua com receptores específicos numa variedade de tipos de células incluindo miócitos, hepatócitos, adipócitos, linfócitos e células hematopoiéticas. Alguns, mas não todos os seus efeitos são mediados por uma outra classe de hormonas conhecidas por somatomedinas (IGF-1 e IGF-2). Dependendo da dose, a administração de SAIZEN produz um aumento na IGF-1, IGFBP-3, ácidos gordos não-esterificados e glicerol, uma diminuição da ureia sanguínea, e diminuição nas excreções urinárias do azoto, do sódio e do potássio. A duração do aumento nos níveis de GH pode desempenhar um papel na determinação da magnitude dos efeitos. É provável uma saturação relativa dos efeitos do SAIZEN com doses altas. Não é este o caso da glicémia e excreção urinária do peptido-C, que só aumentam significativamente após doses elevadas (20 mg). Num ensaio clínico randomizado, crianças pré-pubertárias pequenas com SGA, foram tratadas durante três anos com uma dose de 0,067 mg/kg/dia, e verificou-se um ganho médio de +1,8 DP-estatura. Nas crianças que não receberam tratamento adicional para além dos três anos, perdeu-se parte do benefício, mas as crianças mantiveram um aumento significativo de +0,7 DP-estatura, na estatura final (p<0,01 comparado com o valor basal). Os doentes que receberam um segundo tratamento após um período variável de observação, apresentaram um aumento total de +1,3 DP-estatura (p=0,001 comparado com o valor basal), na estatura final. (A duração de tratamento cumulativa média no último grupo foi de 6,1 anos). O aumento na DP-estatura (+ 1,3 ± 1,1) na estatura final neste grupo foi significativamente (p<0,05) diferente do aumento em DP-estatura obtido no primeiro grupo (+0,7 ± 0,8), o qual recebeu apenas 3,0 anos de tratamento em média. Um segundo ensaio clínico, investigou dois regimes posológicos diferentes durante quatro anos. Um grupo foi tratado com 0,067 mg/kg/dia durante 2 anos e observado durante os 2 anos posteriores sem tratamento. O segundo grupo recebeu 0,067 mg/kg/dia no primeiro e terceiro anos e nenhum tratamento no segundo e quarto anos. Qualquer dos regimes de tratamento resultou numa dose administrada cumulativa de 0,033 mg/kg/dia durante o período de quatro anos do estudo. Ambos os grupos revelaram uma aceleração do crescimento comparável e uma melhoria significativa de +1,55 (p<0,0001) e +1,43 (p<0,0001) DP-estatura respectivamente no final do período de quatro anos do estudo. Os dados sobre a segurança a longo prazo continuam a ser limitados. **Propriedades farmacocinéticas:** A farmacocinética do SAIZEN é linear pelo menos com doses até 8 UI (2,67 mg). Com doses mais elevadas (60 UI/20 mg) não pode ser excluído um certo grau de não-linearidade, porém sem relevância clínica. Após administração IV a voluntários saudáveis, o volume de distribuição em estado estacionário é de cerca de 7 L, a "clearance" metabólica total é de cerca de 15 L/h, enquanto que a "clearance" renal é insignificante, e o fármaco exibe uma semi-vida de eliminação de 20 a 35 minutos. Após a administração de doses únicas de SAIZEN por via SC e IM, a semi-vida terminal aparente é muito mais prolongada, cerca de 2 a 4 horas. Isto é devido a uma taxa limitada do processo de absorção. As concentrações séricas máximas de hormona do crescimento (GH) são atingidas após aproximadamente 4 horas e os níveis séricos de GH voltam ao valor basal dentro de 24 horas, indicando que não ocorre acumulação de GH durante as administrações repetidas. A biodisponibilidade absoluta de ambas as vias é de 70-90%. **INFORMAÇÕES FARMACÊUTICAS: Lista de excipientes:** Pó para solução injectável. Sacarose, Ácido Fosfórico, Hidróxido de sódio. Solvente para utilização parentérica. Metacresol a 0,3% (p/v) em água para preparações injectáveis. **Incompatibilidades:** Não se conhecem presentemente incompatibilidades de SAIZEN com outras preparações farmacêuticas. **Prazo de validade:** 3 anos. Após reconstituição, o produto deve ser conservado durante um período máximo de 28 dias no frigorífico (2ºC – 8ºC). Os auto-injectores easypod e one.click, quando contendo o cartucho reconstituído de SAIZEN, têm de ser conservados no frigorífico (2ºC – 8ºC). Quando se utilizar o auto-injector sem agulha cool.click, unicamente o cartucho da solução reconstituída de SAIZEN, deverá ser conservado no frigorífico (2ºC-8ºC). **Precauções especiais de conservação:** Não conservar acima de 25ºC. Não congelar. Conservar na embalagem de origem. Para a conservação do produto reconstituído, ver secção "Prazo de Validade". Natureza e conteúdo do recipiente. Os frascos para injectáveis DIN 2R de 3 ml contendo 8 mg de pó e os cartuchos de 3 ml contendo 1,37 ml de solvente são de vidro neutro (Tipo 1). Os frascos para injectáveis e os cartuchos são fechados com tampa de borracha. SAIZEN 8 mg click.easy está disponível em embalagens com: 1 frasco para injectáveis de SAIZEN 8 mg e 1 cartucho de solvente bacteriostático pré-incluídos num dispositivo de reconstituição (click.easy) composto pelo corpo do dispositivo com cânula de transferência estéril. **Instruções de utilização / manuseamento:** O cartucho contendo a solução reconstituída de SAIZEN 8 mg click.easy destina-se exclusivamente a ser utilizado com o auto-injector one.click, com o auto-injector sem agulha cool.click, ou com o auto-injector easypod. Para conservação dos auto-injectores contendo o cartucho, ver secção "Prazo de Validade". Para a administração do SAIZEN 8 mg click.easy, consulte as instruções do folheto informativo e do manual de instruções fornecido com o auto-injector apropriado. Os utilizadores do easypod são principalmente crianças desde os 7 anos até à idade adulta. A utilização de dispositivos médicos por crianças, deverá ser sempre feita sob a supervisão de um adulto. O pó para a solução injectável tem de ser reconstituído com o solvente bacteriostático que o acompanha (metacresol a 0,3% (p/v) em água para preparações injectáveis) para administração parentérica, utilizando o dispositivo de reconstituição click.easy. A solução injectável reconstituída deve ser límpida, sem partículas. Se a solução contiver partículas, não deve ser injectada. Qualquer produto não utilizado ou o material usado deve ser deitado fora de acordo com as exigências locais. **TITULAR DA AUTORIZAÇÃO DE INTRODUÇÃO NO MERCADO:** Serono Portugal, Lda. R. Tierno Galvan, 16 – B, Amoreiras, Torre 3, 16 º, Esc. 1 - 1070-274 LISBOA. **NÚMEROS DA AUTORIZAÇÃO DE INTRODUÇÃO NO MERCADO** 3505484- Frasco para injectável – 1 unidade. **DATA DA PRIMEIRA AUTORIZAÇÃO/RENOVAÇÃO DA AUTORIZAÇÃO DE INTRODUÇÃO NO MERCADO:** Data da Primeira Autorização de Introdução no Mercado: 26/01/2001. Data da Renovação da Autorização de Introdução no Mercado: 03/04/2004. **DATA DA REVISÃO (PARCIAL) DO TEXTO:** 23 de Fevereiro de 2007. Medicamento sujeito a receita médica. Fornecimento exclusivo hospitalar (CompartIcipado 100% nos estabelecimentos saúde especiais).

saizen® 8 mg click.easy®

a Hormona do Crescimento num dispositivo mais fácil

easypod™

RCM em anexo

PT-22-08-001

MERCK, s.a. • Apartado 3185 - P-1301-917 Lisboa • R. Alfredo da Silva, 3-C - P-1300-040 Lisboa • Tel.: 351- 21 3613 500 • Fax: 351- 21 3613 664 • E-Mail: merck@merck.pt
C.R.C. Lx / Contrib. N.º 500 650 870 • Capital Social: 8.649.530 E

MERCK SERONO

Tonimer®

Água do mar enriquecida com extractos de algas

do mar uma dádiva natural

Hidrata, descongestiona e reforça as defesas naturais

Rico em substâncias de origem marinha, Tonimer está indicado em situações de secura da mucosa nasal / orofaringea, associada à sensação de ardor, devido à poluição, ao fumo, ao ar condicionado, ao clima seco e frio e à administração de determinadas terapêuticas.

GeL Nasal Hidratante

Limita e evita a utilização de vasoconstritores

Na secura da mucosa nasal mesmo acompanhada de crostas e epistaxis

Spray Hidratante da Mucosa Oral

Limita a utilização de fármacos

Hidrata a mucosa oral da criança com tosse seca associada ao decubito

INDICADO NA UTILIZAÇÃO FREQUENTE E PROLONGADA

HIPOALERGÉNICO ▪ CLINICA E MICROBIOLOGICAMENTE TESTADO

Dermoteca Produtos químicos e dermatológicos, SA - Est. Nacional 117, Ed. Azevedos - Alfragide - 2610-282 Amadora
Telef.: 21 471 83 22 - Fax: 21 471 83 31- E-mail: dermail@dermoteca.com - FUTURAS INSTALAÇÕES: Rua Castilho, Nº 59, 1250-068 Lisboa

ISTITUTO GANASSINI S.p.A.
di Ricerche Biochimiche - Milano
QUALITY HAS A NAME